

Ten przewodnik ma na celu dostarczenie ogólnych informacji dla osób dotkniętych achondroplazją i nie stanowi narzędzia promocyjnego.



EUCAN-ACH-00223
Lipiec 2024 r.
Nie zatwierdzone do użytku i dystrybucji dla odbiorców w Stanach Zjednoczonych.
Opracowanie tego zasobu sfinansowała firma BioMarin Pharmaceutical Inc.

Achondroplazja od momentu rozpoznania do 18. roku życia

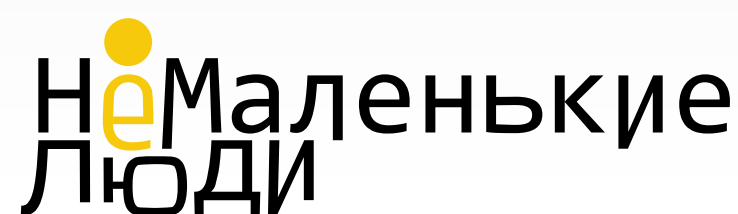
Wstęp

Wstęp

Podziękowania

B:OMARIN®

Przewodnik dotyczący achondroplazji został opracowany wspólnie z członkami Rady Stowarzyszenia BioMarin International Achondroplasia z następujących organizacji wspierających pacjentów:



Przewodnik dotyczący achondroplazji

Ten przewodnik jest przeznaczony dla Ciebie, jeśli masz lub będziesz mieć dziecko z achondroplazją. Pomoże on przygotować Ci się do podróży, niezależnie od punktu, w którym jesteś teraz.

Dla każdego etapu rozwoju dziecka znajdziesz informacje na temat:

- **SIEBIE:** Czego może się spodziewać Twoje dziecko na tym etapie
- **OPIEKI ZDROWOTNEJ:** Jak wspierać opiekę zdrowotną dziecka na tym etapie
- **SPOŁECZNOŚCI:** W jaki sposób Ty lub Twoje dziecko możecie chcieć rozmawiać o achondroplazji i to, w jaki sposób wpływa ona na Was i ludzi wokół.

Ponadto, ten przewodnik pomoże Ci zrozumieć możliwe sposoby leczenia achondroplazji oraz poinformuje, którzy pracownicy ochrony zdrowia mogą być zaangażowani. Dostępne są również linki do dalszych informacji i pomocy.

Możesz poruszać się po tym przewodniku w swoim tempie. Jeśli chcesz wrócić do początku, kliknij ikonę „**HUB**” u dołu dowolnej strony.

Jeśli nie uzyskasz odpowiedzi na swoje pytania, dobrze jest porozmawiać ze specjalistami, pod których opieką jest Twoje dziecko. Możesz też skontaktować się z organizacją zajmującą się achondroplazją – np. stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją.

Treść tego przewodnika została napisana przy wsparciu osób z achondroplazją oraz ich rodziców i opiekunów.

Czym jest achondroplazja?

Achondroplazja jest rzadką chorobą spowodowaną zmianami w genie odpowiedzialnym za wzrost fizyczny. Zmiany te prowadzą do powstania krótkich rąk i nóg (określanych jako „nieproporcjonalnie niski wzrost”) oraz stosunkowo dużej głowy, z przeciętną wielkością tułowia. Niski wzrost dziecka już taki pozostanie, do wieku nastoletniego i dorosłości.¹

Achondroplazja dotyka 1 na 20 000 osób.¹ Większość osób cierpiących na tę chorobę ma rodziców o przeciętnym wzroście. Jeśli jeden lub oboje rodziców cierpią na tę chorobę, szanse na posiadanie dziecka z achondroplazją są większe. Wiele dzieci z achondroplazją cieszy się pełnią życia i jest zdrowe, a choroba nie ma wpływu na ich inteligencję i długość życia. Dzieci zmagają się jednak z opóźnionym rozwojem fizycznym.¹

Hub

Hub



Ty

To nasza podróż: zobaczymy, czego może oczekiwać nasza rodzina i jakie działania możemy podjąć



Opieka zdrowotna

Porozmawiajmy o problemach zdrowotnych związanych z achondroplazją i decyzjach, które być może trzeba będzie podjąć



Społeczność

Zobaczmy, w jaki sposób społeczne aspekty achondroplazji będą wpływać na Twoją rodzinę w miarę upływu czasu

Przed porodem

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Od urodzenia do 2 lat

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Wiek od 3 do 6 lat

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Wiek od 7 do 12 lat

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Wiek od 13 do 18 lat

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Kwestie zdrowotne

18. Od urodzenia do 2 lat
19. Wiek od 3 do 6 lat
20. Wiek od 7 do 12 lat
21. Wiek od 13 do 18 lat

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Achondroplazja może zostać rozpoznana podczas rutynowych badań obrazowych w trzecim trymestrze ciąży (od 28 tygodnia).² Badania te mogą wykazać potencjalne objawy choroby, np. krótsze ręce lub palce.³ Achondroplazja występuje u około 1 na 20 000 dzieci. Większość dzieci z achondroplazją ma rodziców przeciętnego wzrostu.¹

Możesz czuć się przytłoczony/-a tym rozpoznanie. Dzieci z achondroplazją mogą cieszyć się pełnią życia i zdrowiem, a choroba zazwyczaj nie wpływa na ich inteligencję i długość życia. Należy także pamiętać, że rodzice nie mogli zrobić niczego, co mogło wywołać achondroplazję u dziecka.

Doświadczenie każdej osoby z achondroplazją jest inne. Dzięki Twojej miłości i wsparciu, życie z dzieckiem z achondroplazją może być radosne i szczęśliwe.

Porady dla rodziców

Dobrze wiedzieć, gdzie znaleźć wiarygodne informacje na temat achondroplazji. Możesz:

- Skorzystać z informacji zawartych w tym przewodniku.
- Zajrzeć na strony internetowe stowarzyszeń pacjentów z achondroplazją.
- Porozmawiać z lekarzem na temat tego, czego należy się spodziewać po urodzeniu dziecka.

W tym czasie inne dzieci w rodzinie mogą potrzebować wsparcia emocjonalnego i dodatkowej uwagi. Możesz:

- Powiedzieć rodzeństwu, że nowy brat lub siostra choruje na achondroplazję.
- Zabrać je ze sobą na wizyty, aby mogli zadawać pytania.
- Zajrzeć wspólnie na strony internetowe stowarzyszeń pacjentów z achondroplazją.

Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją są świetnym sposobem na poznanie osób, które mają doświadczenie w tej chorobie lub które same z nią żyją.



HUB

Rozpoznanie achondroplazji przed porodem

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



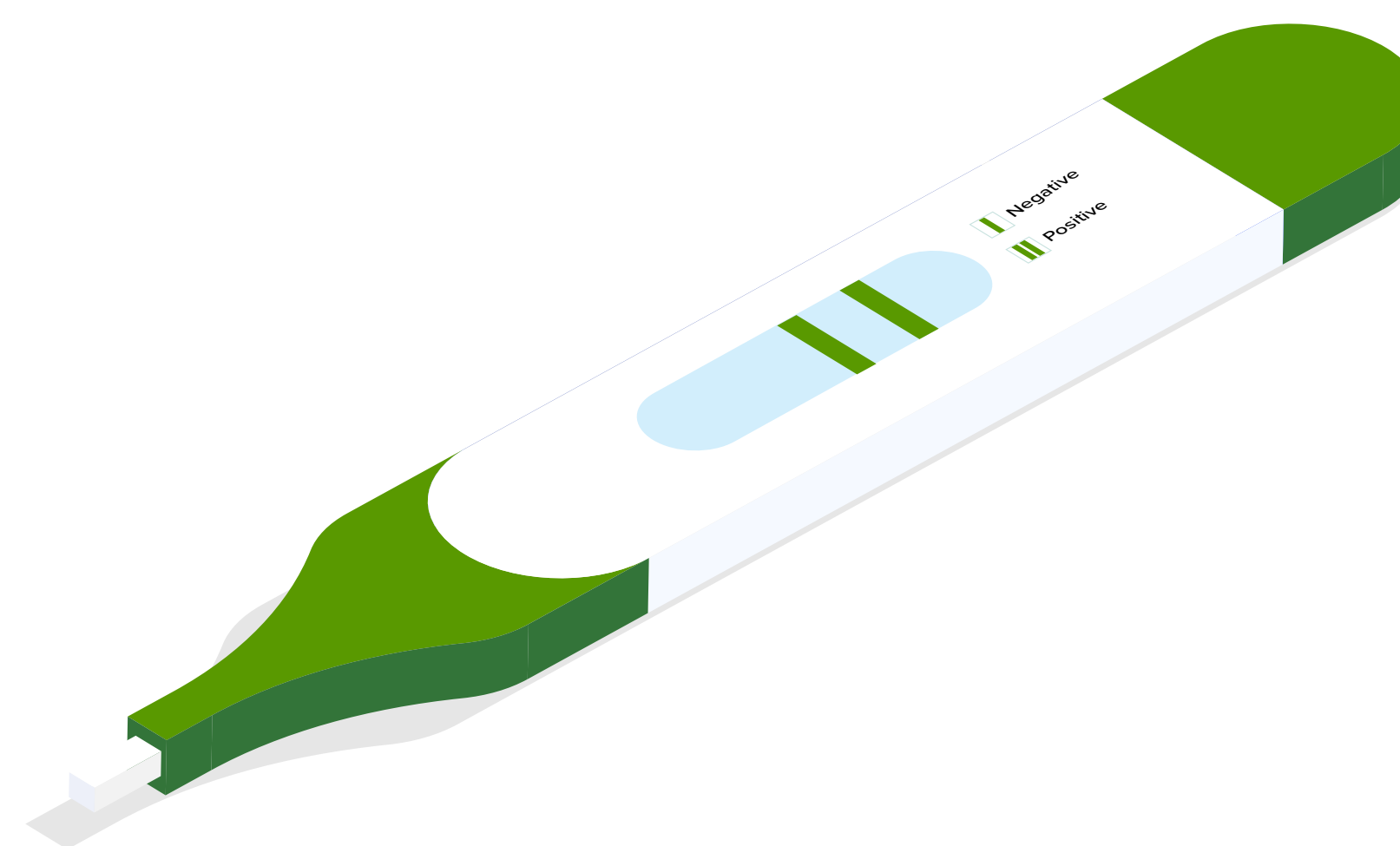
Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Powinnaś/-eś spotkać się ze specjalistami w celu omówienia opieki nad dzieckiem z achondroplazją i zadawania pytań.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Dlaczego u mojego dziecka występuje achondroplazja?
- Co achondroplazja oznacza dla mojego dziecka po jego urodzeniu?
- Jeśli w przyszłości będę mieć inne dzieci, czy będą miały achondroplazję?
- Jakie są różnice między dzieckiem z achondroplazją i bez achondroplazji?
- Czy moje dziecko nadal będzie w stanie żyć pełnią życia i w zdrowiu?
- Jakie są zagrożenia związane z porodem dziecka z achondroplazją?
- Kto będzie się mną opiekować podczas ciąży i porodu?



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Jak opisać achondroplazję ludziom wokół Ciebie

Twoi przyjaciele i rodzina mogą mieć pytania dotyczące achondroplazji. Rozmawiaj o tym tylko wtedy, gdy czujesz się gotowy/-a.

Możesz powiedzieć:

- Achondroplazja jest rzadką chorobą.
- Twoje dziecko będzie mieć zauważalnie niski wzrost.
- Będzie ono w stanie żyć pełnią życia i cieszyć się zdrowiem.
- Dzieci mogą wymagać pewnych procedur i badań w trakcie życia.

Możesz zdecydować, jakie słowa opisują achondroplazję w najbardziej komfortowy dla Ciebie sposób, a następnie poprosić innych, aby używali tych słów. Pomoże to przygotować zdrowe i szczęśliwe środowisko społeczne dla Twojego dziecka.



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Achondroplazja jest schorzeniem genetycznym, więc może zostać zaproponowana Ci porada genetyczna.^{1,4} Porada genetyczna dostarczy informacji na temat tego, jak achondroplazja może wpływać na Ciebie lub Twoją rodzinę.

Podczas planowania rodziny, w trakcie ciąży lub po urodzeniu dziecka możesz otrzymać poradę genetyczną.^{4,5} Więcej na temat poradnictwa genetycznego w części „Opieka medyczna”.

Co się różni w przypadku rodziców z achondroplazją?

Zaleca się, aby osoby z achondroplazją porozmawiały z lekarzem genetykiem, jeśli planują rodzinę. Jest tak dlatego, że prawdopodobieństwo posiadania dziecka z achondroplazją jest większe. Daje to również specjalistom, pod których opieką jest Twoje dziecko, czas na plany dotyczące ciąży i porodu.⁶

Porady dla rodziców

Możesz zapisać pytania, które zadasz swojemu lekarzowi genetykowi (sugerowane pytania znajdują się w części „Opieka medyczna”). Pomoże to skupić się w rozmowie na tym, co jest dla Ciebie ważne lub co Cię martwi.

Konsultacja genetyczna obejmuje analizę historii chorób występujących w Twojej rodzinie, dlatego warto się nad tym uprzednio zastanowić.^{4,5}

Jedną z ważnych ról lekarza jest zapewnienie Ci wsparcia emocjonalnego, więc opowiedz o swoim samopoczuciu. Możesz zadać pytania, wyrazić wątpliwości i podzielić się niepokojem, który możesz przeżywać w trakcie ciąży.



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Lekarz genetyk może zadawać pytania dotyczące:

- Twojego zdrowia,
- Zdrowia Twojego partnera i dalszej rodziny,
- Twojego pochodzenia etnicznego,

Pytania te pomagają lekarzowi zrozumieć historię choroby w rodzinie i wszelkie schorzenia, na które Twoje dziecko może zachorować z większym prawdopodobieństwem.

Wspólnie możecie sprawdzić możliwości:

- Dostępnych badań, które mogą zostać przeprowadzone,
- Prowadzenia ciąży i porodu,
- Planowania przyszłych ciąż, jeśli masz obawy z nimi związane.

Pytania, które można zadać lekarzowi genetykowi

- Czy może Pan/Pani wyjaśnić, dlaczego u naszego dziecka występuje achondroplazja?
- Czy achondroplazja występuje w rodzinie?
- Jeśli achondroplazja występuje u mojego partnera lub u mnie, czy nasze dzieci są narażone na ryzyko jej wystąpienia?
- Jakie badania genetyczne są dostępne i jak są wykonywane?
- Jakiego rodzaju informacje mogę uzyskać w wyniku badań?



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Jak rozmawiać o poradnictwie genetycznym

To, z kim rozmawiasz na temat poradnictwa genetycznego i jak o nim mówisz, zależy od Ciebie.

Rodzina

Możesz porozmawiać z dalszą rodziną o swojej historii choroby. Na przykład może być konieczne zapytanie o choroby występujące w rodzinie.

Praca

Możesz zorganizować poufną rozmowę z zespołem HR swojej firmy lub swoim przełożonym, aby można było przygotować plan wsparcia dla Ciebie. Na przykład w celu zorganizowania czasu wolnego na konsultację genetyczną lub dodatkowe badania.



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Tak jak w przypadku każdej ciąży i narodzin, zrozumienie tego, co może się wydarzyć, pomoże Ci poczuć się bardziej zrelaksowanym i pewnym siebie. Więcej informacji można znaleźć w części „Opieka zdrowotna”.

Porady dla rodziców

Pojawienie się noworodka może okazać się wyzwaniem. Możesz poprosić specjalistów, pod których opieką jest Twoje dziecko o wsparcie w celu omówienia wszelkich obaw lub negatywnych odczuć.

Może być konieczne poproszenie rodziny i przyjaciół o dodatkowe wsparcie, jeśli matka i dziecko przebywają w szpitalu (np. po cesarskim cięciu), zwłaszcza jeśli masz inne dzieci. Dobrym pomysłem jest zorganizowanie tego wsparcia przed porodem.

Co się różni w przypadku rodziców z achondroplazją?

Jeżeli jesteś osobą z achondroplazją, istnieją różnice w opiece nad Tobą w czasie ciąży, narodzin i po urodzeniu dziecka. Więcej informacji można znaleźć w części „Opieka zdrowotna”.



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Jeżeli u dziecka zdiagnozowano achondroplazję

Ciąża

W przypadku niektórych ciąż w macicy może być zbyt dużo płynu. Nazywa się to wielowodziem.^{7,8} Zazwyczaj jest to widoczne podczas badań obrazowych pod koniec ciąży. Jeśli tak się stanie, możesz omówić ze specjalistami, pod których opieką jest Twoje dziecko sposób leczenia.

Poród

Cięcie cesarskie (gdzie dziecko jest urodzone podczas operacji) jest zalecane ze względu na rozmiar i kształt głowy dziecka. Należy unikać używania kleszczy porodowych, ponieważ wywierają one zbyt duży nacisk na kręgosłup dziecka.⁷

Po urodzeniu

Możesz zostać skierowany/-a do szpitala posiadającego wiedzę specjalistyczną w zakresie opieki nad dziećmi z achondroplazją. Dostęp do tych szpitali różni się w zależności od miejsca zamieszkania. Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją mogą pomóc w znalezieniu zespołu specjalistów bliżej Twojego miejsca zamieszkania.

U niektórych dzieci z achondroplazją występują trudności z oddychaniem przy urodzeniu.⁷ Może być konieczne udanie się bezpośrednio na oddział intensywnej terapii. Chociaż może to budzić niepokój, w ten sposób można kontrolować oddech dziecka i w razie potrzeby mu pomóc.

Jeśli jesteś matką z achondroplazją

Ciąża

Powinnaś być pod opieką ginekologa (lekarza specjalizującego się w opiece w okresie ciąży, porodu i po porodzie), a nie tylko położnej. Ma to na celu uważne monitorowanie ciąży. Umożliwia to również przygotowanie się do cięcia cesarskiego.

W trakcie ciąży:⁶

- Powinnaś mieć możliwość wykonywania badań obrazowych co około 8 tygodni. Szczegóły mogą różnić się w zależności od miejsca zamieszkania.
- Często dochodzi do przyrostu masy ciała, co może prowadzić do bólu pleców. Możesz omówić ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, w jaki sposób można sobie z tym poradzić.
- W Twoim organizmie jest ograniczona przestrzeń do wzrostu dziecka. W ciągu ostatnich 12 tygodni ciąży dziecko może wywierać większy nacisk na płuca i może być Ci trudniej oddychać.
- Należy omówić dostępne opcje uśmierzania bólu i zdecydować, co jest dla Ciebie najlepsze.

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Poród

Cięcie cesarskie (gdzie dziecko urodzi się podczas operacji) jest najczęściej stosowane u osób z achondroplazją. Poród naturalny jest zazwyczaj trudny w przypadku mniejszych rozmiarów ciała, zwłaszcza po 32. tygodniu ciąży.^{6,7}

Częściej spotykane są urodzenia przed terminem (przed 40. tygodniem). Często będzie to zalecane przez lekarza podczas rozmowy na temat dostępnych opcji na początku ciąży, a to da Ciebie czas na przygotowanie.^{6,7}

Jeśli masz problemy z kręgosłupem, trudne może okazać się zastosowanie znieczulenia zewnątrzoponowego. Jest tak dlatego, że jest lek wstrzykiwany jest w okolicę kręgosłupa. W tym przypadku zalecone zostanie znieczulenie ogólne („uśpienie”).⁷

Po urodzeniu

Opieka nad Tobą powinna mieć miejsce w środowisku, które umożliwia łatwą opiekę nad dzieckiem i powrót do zdrowia po urodzeniu.

Oznacza to:

- Łóżko o odpowiedniej wysokości,
- Kołyskę dla dziecka obok łóżka, o odpowiedniej wysokości,
- Łatwy dostęp do toalety i łazienki.

Możesz omówić te tematy ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, przed narodzinami. Jeżeli po urodzeniu dziecka będziesz potrzebować dodatkowej pomocy, proszę – poinformuj o tym jednego z członków zespołu medycznego.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Jak często będą wykonywane badania ultrasonograficzne w trakcie ciąży?
- Jakie mam możliwości uśmierzenia bólu podczas porodu?
- Jaki rodzaj porodu jest dla mnie zalecany i dlaczego?
- Jakiego rodzaju specjalistycznej opieki może wymagać moje dziecko po urodzeniu? Czy te udogodnienia są dostępne w tym szpitalu?
- Jakie mają Państwo doświadczenie w porodach dzieci z achondroplazją /porodach matek chorych na achondroplazję?



HUB

Przed porodem



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

1. Rozpoznanie achondroplazji przed porodem
2. Poradnictwo genetyczne
3. Ciąża, poród i okres poporodowy (po porodzie)

Rozmawianie z ludźmi po narodzinach

Powinnaś pozwalać na odwiedziny tylko wtedy, gdy poczujesz się na nie gotowa. Rolą Twojego partnera może być bycie „ochroniarzem”.

Po przedstawieniu dziecka rodzinie i przyjaciołom możesz zacząć od razu rozmawiać o achondroplazji. Możesz również poczekać do czasu po pierwszej wizycie, aby omówić achondroplazję.¹



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Achondroplazja jest schorzeniem genetycznym, które powoduje niski wzrost. Achondroplazja jest zazwyczaj rozpoznawana w czasie ciąży, ale czasami objawy nie są widoczne do czasu urodzenia dziecka. Występuje ona u około 1 na 20 000 urodzonych dzieci. Większość dzieci z achondroplazją ma rodziców przeciętnego wzrostu.¹

Możesz czuć się przytłoczony/-a diagnozą swojego dziecka. Prawdopodobnie nie tego oczekiwałeś/-aś. Dobrze jest wiedzieć, że dzieci z achondroplazją mogą żyć pełnią życia i w zdrowiu.

Doświadczenie każdej osoby z achondroplazją jest inne. Dzięki Twojej miłości i wsparciu życie z dzieckiem z achondroplazją może być radosne i szczęśliwe. Należy zrozumieć, że jako rodzic nie zrobiłeś niczego, co spowodowało achondroplazję Twojego dziecka.

Porady dla rodziców

Dobrze wiedzieć, gdzie znaleźć wiarygodne informacje na temat achondroplazji. Możesz wykorzystać informacje zawarte w tym przewodniku lub przejrzeć strony internetowe stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją.

W tym czasie inne dzieci w rodzinie mogą potrzebować wsparcia emocjonalnego i dodatkowej uwagi. Możesz:

- Powiedzieć rodzeństwu, że nowy brat lub siostra cierpi na achondroplazję.
- Zabrać je ze sobą na wizyty, aby mogli zadawać pytania.
- Przejrzeć wspólnie z nimi witryny internetowe dla pacjentów z achondroplazją.

Jeśli potrzebujesz wsparcia, warto porozmawiać z:

- Lekarzem,
- Osobą udzielającą wsparcia psychologicznego.
- Stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją.



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Spotkasz się z kilkoma różnymi pracownikami ochrony zdrowia, którzy pomogą Ci przygotować się do życia z nowo narodzonym dzieckiem.

Możesz zostać skierowany/-a do szpitala specjalizującego się w leczeniu dzieci z achondroplazją. Dostęp do tych szpitali różni się w zależności od miejsca zamieszkania. Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją mogą pomóc w znalezieniu zespołu specjalistów.

Do pracowników ochrony zdrowia, którzy mogą należeć do specjalistów, pod opieką których jest Twoje dziecko, należą:

- Anestezjolog
- Poradnictwo genetyczne
- Genetyk
- Neonatolog
- Zespół pielęgniarski
- Położnik
- Ginekolog
- Pedagog specjalny
- Ortodonta
- Otorynolaryngolog (specjalista ds. uszu, nosa i gardła)
- Ortopeda dziecięcy
- Fizjoterapeuta
- Lekarz pierwszego kontaktu
- Psycholog
- Neurochirurg
- Logopeda
- Dietetyk

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Dlaczego u mojego dziecka występuje achondroplazja?
- Co achondroplazja oznacza dla mojego dziecka?
- Jeśli będę mieć inne dzieci, czy będą miały achondroplazję?
- Jakie są różnice między dzieckiem z achondroplazją i bez achondroplazji?
- Czy moje dziecko nadal będzie w stanie żyć w pełni, zdrowo?
- Jakie są zagrożenia związane z pierwszym porodem dziecka z achondroplazją?
- Kto odpowiada za jakie aspekty opieki nad moim dzieckiem?
- Jakie mam możliwości wsparcia emocjonalnego dla siebie/dla mojej rodziny?



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka

Rozmawianie o rozpoznaniu achondroplazji u dziecka

Pomocne może okazać się przygotowanie prostego wyjaśnienia achondroplazji. W szczególności możesz pomyśleć o tym, jak będziesz rozmawiać z rodzeństwem dziecka na temat achondroplazji.

Możesz powiedzieć:¹

- Achondroplazja jest rzadką chorobą.
- Dziecko będzie miało niski wzrost.
- Będzie ono zdolne do tego, aby mieć zdrowe i normalne życie.
- Dzieci mogą wymagać pewnych procedur i badań w trakcie życia.

Możesz zdecydować, jakie słowa opisują achondroplazję w najbardziej komfortowy dla Ciebie sposób, a następnie poprosić innych, aby używali tych słów. Pomoże to przygotować zdrowe i szczęśliwe środowisko społeczne dla Twojego dziecka.



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

W ciągu pierwszych dwóch lat przystosujesz się do życia z dzieckiem z achondroplazją. Obejmuje to poznanie rozwoju fizycznego oraz sposobu radzenia sobie z wszelkimi dodatkowymi potrzebami zdrowotnymi.⁶

Porady dla rodziców

Zastanów się, jak czujesz się Ty i inni członkowie Twojej rodziny. Jeśli masz problemy z opieką nad dzieckiem, możesz:

- Porozmawiać z pracownikiem ochrony zdrowia lub stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją.
- Wziąć udział w wydarzeniach, działaniach lub kampaniach uświadamiających stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją.

Czasami ludzie mogą reagować negatywnie na niski wzrost Twojego dziecka.⁹ Możesz chcieć omówić z partnerem i rodziną, jak sobie z takimi sytuacjami poradzić. Więcej informacji można znaleźć w części „**Kwestie społeczne**” niniejszego rozdziału.

Kwestie praktyczne

W tym czasie mogą istnieć praktyczne kwestie, którymi należy się zająć. Możesz:

- Porozmawiać ze swoim pracodawcą, jeśli musisz wziąć urlop, aby zabrać dziecko do lekarza.⁹ Zapytać pracodawcę, jakie wsparcie jest dostępne w miejscu pracy.
- Zbadać wsparcie finansowe, w tym świadczenia z tytułu ubezpieczenia społecznego. Różnią się one w zależności od kraju i okoliczności każdej rodziny. Porady może udzielić lokalne stowarzyszenie pacjentów z achondroplazją.
- Zgłosić się po zorzeczenie o niepełnosprawności dla swojego dziecka. Pomaga to uzyskać świadczenia edukacyjne, mieszkaniowe, ekonomiczne i zdrowotne. Proces ten będzie się różnił w zależności od kraju, dlatego warto skontaktować się z lokalnym stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją w celu uzyskania porady.

Karmienie piersią

Niektóre dzieci z achondroplazją mają trudności z byciem karmionymi piersią.¹⁰ Jeśli tak się stanie, możesz porozmawiać z doradcą ds. karmienia piersią, który może zaproponować odpowiednie techniki lub inne opcje żywienia.



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Promowanie bezpiecznego snu

Niektóre dzieci z achondroplazją mają większą tylną część głowy, a jeśli zostaną ułożone na plecach w celu zasypiania, ich głowa będzie zgięta do przodu. Może to powodować problemy z oddychaniem.¹¹

Porozmawiaj ze swoim lekarzem na temat bezpiecznej pozycji, w której Twoje dziecko może spać. Istnieją wskazówki sugerujące użycie specjalnej poduszki, ciasno zwiniętego ręcznika lub ściereczki pod szyją.^{12,13}

Starsze niemowlęta z achondroplazją (6 miesięcy i więcej) mogą spać na plecach z wyprostowaną szyją i twarzą na bok. Zwykle tak robią, aby łatwiej oddychać.¹³



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

We wczesnych latach Twoje dziecko będzie prawdopodobnie spędzać wiele czasu w środowisku związanym z opieką zdrowotną. Możesz:

- Dowiedzieć się więcej o achondroplazji, aby móc poinformować lekarzy o potrzebach swojego dziecka. Pomocne mogą okazać się takie zasoby jak ten przewodnik, jak również zasoby stowarzyszeń pacjentów achondroplazji.
- Zgłaszać wszelkie wątpliwości dotyczące zdrowia lub rozwoju swojego dziecka, które mogą nie być oczywiste dla zespołu opieki zdrowotnej.
- Poznać dostępne metody leczenia, które pomogą Twojemu dziecku w rozwoju fizycznym.
- Skontaktuj się ze stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją, aby uzyskać poradę na temat monitorowania rozwoju dziecka. Dla dzieci z achondroplazją dostępne są wykresy rozwoju (siatki).⁶

Badanie pod kątem powszechnych problemów fizycznych

Specjaliści, pod opieką których jest Twoje dziecko, rozpoczną regularne badania i monitorowanie pod kątem objawów problemów fizycznych, które występują częściej u dzieci z achondroplazją. Na przykład:^{6,10,14}

- Problemy z kręgosłupem
- Problemy ze słuchem
- Bezdech senny

Zapobieganie problemom z kręgosłupem

Dzieci z achondroplazją często mają krzywe plecy, co może powodować problemy z kręgosłupem. Zazwyczaj dolegliwości te ustępują, gdy dzieci stają się silniejsze i zaczną chodzić.⁶ Można jednak zapobiegać tym problemom:

- Podczas podnoszenia lub przenoszenia nowo narodzonego dziecka należy podeprzeć głowę i szyję dziecka (tak samo jak każdemu dziecku). W przypadku dzieci z achondroplazją ważne jest również podparcie dolnej części pleców podczas podnoszenia lub przenoszenia.^{10,15}
- Podczas odbijania się po karmieniu należy unikać umieszczania dziecka w pozycji siedzącej. Staraj się trzymać dziecko pionowo przy klatce piersiowej.¹⁵
- Należy unikać „niepodpartego siedzenia” zbyt wcześnie, ponieważ powoduje to ułożenie kręgosłupa w krzywiznę w kształcie litery C. Zaleca się umieszczenie dziecka na brzuchu, boku lub plecach, gdy nie śpi. Gdy dziecko będzie w stanie samodzielnie ustawić się w pozycji siedzącej, można pozwolić mu usiąść w pozycji wygiętej w kształcie litery C.¹⁵
- Należy unikać miękkich, wykonanych z tkanin przedmiotów, takich jak kołyski dla dzieci, chodziki i wózki spacerowe. Nie dają one dziecku wystarczającego podparcia pleców i mogą obciążać szyję. Należy unikać huśtawek i trampolin z tego samego powodu.^{10,11,15}
- Nie należy stosować nosidełek dla dzieci i chust do noszenia dzieci, ponieważ powodują one rozszerzanie nóg dziecka, co może powodować uszkodzenia bioder.¹⁰

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Nauka opieki nad dzieckiem z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

- Należy szukać odpowiednich fotelików samochodowych, które pozwolą dzieciom leżeć jak najbardziej płasko.^{10,15} Przepisy dotyczące fotelików różnią się w zależności od kraju lub stanu, więc pomocny może okazać się kontakt ze stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją, specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko lub rodzicami innych dzieci z achondroplazją.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Czy ma Pan/Pani doświadczenie w leczeniu dziecka z achondroplazją?
- W jaki sposób możemy współpracować, aby zapewnić mojemu dziecku najlepszą możliwą opiekę?
- Jakie terapie (na przykład fizjoterapia, terapia wodna) są dostępne dla mojego dziecka?
- Jakiego leczenia lub procedur może wymagać moje dziecko?
- Dlaczego moje dziecko potrzebuje tak wielu badań? I czemu one służą?
- Na jakie objawy należy zwracać uwagę w domu?



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Dowiedz się, jak dbać o dziecko z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Radzenie sobie z negatywnymi sytuacjami społecznymi

Czasami ludzie mogą reagować negatywnie lub mówić krzywdzące rzeczy na temat niskiego wzrostu Twojego dziecka. Może to być niepokojące dla Ciebie i Twojej rodziny. Możesz:

- Ignorować każdą osobę reagującą negatywnie lub mówiącą krzywdzące rzeczy.
- Wycofać siebie i dziecko z danej sytuacji.
- Porozmawiać lub wyjaśnić to tej osobie.

Ludzie mogą nie być świadomi, że coś, co powiedzieli jest niewłaściwe, zwłaszcza inne dzieci.

Rozmowa z innymi rodzicami lub rodzinami, które mają dziecko z achondroplazją, może pomóc Ci poczuć związek ze społecznością osób, które rozumieją wyzwania, przed którymi stajesz.



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Dowiedz się, jak dbać o dziecko z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Twoje dziecko będzie nadal rozwijać się i stanie się bardziej mobilne i samodzielne.

Dzieci z achondroplazją mogą robić takie rzeczy, jak obracanie się, siadanie, wstawanie i chodzenie później niż dzieci o przeciętnym wzroście.⁶ Będą osiągać te najważniejsze etapy, gdy będą na nie gotowe fizycznie. Dzieci z achondroplazją zazwyczaj siadają samodzielnie od około 12 miesiąca życia¹¹ i wstają samodzielnie zazwyczaj w wieku od 16 do 29 miesiąca życia.¹⁵

W przypadku dzieci z achondroplazją na rozwój ruchowy i chodzenie może wpływać kilka czynników:

- Prawie połowa dzieci z achondroplazją ma krzywe nogi, co oznacza że nogi są wykrzywione na zewnątrz pomiędzy udami. Może to być bolesne.¹⁶
- Mięśnie i więzadła wokół stawu kolanowego, które utrzymują kolano w miejscu i umożliwiają jego ruch, mogą być niestabilne.¹¹
- Dzieci z achondroplazją mogą mieć nadwagę, chociaż nie jest w pełni zrozumiałe, skąd się ona bierze.¹⁶

Na początku Pana/Pani dziecko może preferować poruszać się na inne sposoby, takie jak „płuzenie”, gdzie głowa jest stosowana dla utrzymania równowagi. Te ruchy są ważnymi kamieniami milowymi,

pokazującymi jak ruchy dostosowują się do ciała. Nie będą one szkodzić Twojemu dziecku ani wpływać na jego zdolność do chodzenia w dłuższej perspektywie.¹⁰ U Twojego dziecka może dojść do powstania niewielkiego „zaokrąglenia” w okolicach odcinka kręgosłupa piersiowego (zwanego kifozą). Może to ustąpić, gdy dziecko zacznie chodzić, chociaż u niektórych dzieci może ono pozostać.¹⁶

Niektóre dzieci z achondroplazją mają trudności z uczeniem się mówienia ze względu na:

- Problemy ze słuchem spowodowane nawracającymi zakażeniami ucha.¹⁶
- Problemy związane z rozmiarem/proporcjami języka i ust.^{10,17}

Porady dla rodziców

Staraj się nie porównywać rozwoju fizycznego swojego dziecka z innymi. Warto świętować pierwsze słowa i kroki dziecka, gdy tylko się pojawiają.

Potykanie się i upadki są częste, gdy dziecko zaczyna chodzić, ale nadal można zachęcić je do dalszego próbowania. Można kupić osłonki bezpieczeństwa do mebli, aby chronić dziecko przed ostrymi narożnikami. Należy unikać chodzików dla dzieci, ponieważ nie zapewniają one wystarczającego wsparcia dla pleców i szyi dziecka.¹⁸

Warto zachęcać dziecko do regularnych ćwiczeń.



HUB

Od urodzenia do 2. roku życia



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Dowiedz się, jak dbać o dziecko z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Pomoc w nauce chodzenia

Jeśli Twoje dziecko ma trudności z chodzeniem lub pewne ruchy powodują ból, pomocne może być porozmawianie z fizjoterapeutą lub pedagogiem specjalnym.¹⁸ Mogą oni udzielić porady, jak pomóc dziecku przezwyciężyć te trudności.

Pomoc w nauce mowy

Twoje dziecko będzie poddawane regularnym badaniom słuchu i spotka się z lekarzem otolaryngologiem.¹⁹ Jeżeli infekcje uszu wpływają na słuch Twojego dziecka, lekarz może zalecić założenie drenażu uszu. Może on zmniejszyć ryzyko zakażenia.²⁰

Terapia mowy (logopedyczna) może pomóc w diagnozie i leczeniu w przypadku problemów z mową i ogólnie komunikacją. Jak najwcześniejsze spotkanie z logopedą może pomóc w zapobieganiu i minimalizacji opóźnień w nauce mowy.^{10,17}

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Chciałabym śledzić rozwój fizyczny mojego dziecka – jakie narzędzia są dla mnie dostępne?
- Co mogę zrobić, aby zapobiec problemom z kręgosłupem?
- Na jakie objawy powinienem/powinnam zwracać uwagę, jeśli moje dziecko ma trudności ze słuchem?
- Jakiego rodzaju znieczulenie będzie stosowane u mojego dziecka, jeśli będzie konieczny zabieg włożenia drenów do uszu?
- Czy może mi Pan/Pani pomóc spotkać się z lekarzem otolaryngologiem?
- Czy moje dziecko powinno zostać przebadane przez logopedę?





Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

4. Rozpoznanie achondroplazji po urodzeniu dziecka
5. Dowiedz się, jak dbać o dziecko z achondroplazją
6. Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Dziecko zaczyna poruszać się, chodzić i mówić

Rozmawianie o rozwoju fizycznym dziecka

Możesz porozmawiać z rodziną i przyjaciółmi na temat achondroplazji i jej na rozwój fizyczny dziecka.

Można przypomnieć innym, że każde dziecko dochodzi do poszczególnych etapów w różnym czasie. Niektóre dzieci potrzebują więcej wsparcia niż inne. Warto zachęcać innych, aby nie wywierali presji na dziecko, aby robiło rzeczy takie jak chodzenie i mówienie, zanim będzie gotowe.



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Twoje dziecko zacznie być bardziej świadome otaczającego go świata i swojego miejsca w nim. Zacznie rozwijać nowe umiejętności i samodzielnie podejmować zadania. Na przykład:¹²

- Korzystanie z toalety
- Ubieranie się
- Jedzenie i picie
- Zabawa samodzielnie lub z innymi dziećmi.

Dzieci z achondroplazją mogą mieć trudności z samodzielnym wykonywaniem pewnych czynności. Każde dziecko dojdzie do ważnego etapu w czasie odpowiednim dla siebie.¹⁰

Porady dla rodziców

Możesz rozważyć przystosowania, które mogą pomóc Twojemu dziecku być bardziej samodzielnym. Na przykład, w pomocy w domu (patrz rozdział „Opieka zdrowotna”).

Należy starać się zachować równowagę między udzielaniem dziecku pomocy a zachęcaniem do samodzielności. Warto trzymać się tego procesu, nawet jeśli Twoje dziecko napotka trudności.

Zachęcaj dziecko do podejmowania własnych decyzji, w zależności od okoliczności. Warto robić to zarówno w placówkach opieki zdrowotnej, jak i w domu, aby Twoje dziecko czuło, że ma coś do powiedzenia o różnych aspektach swojego życia.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Twoje dziecko może zacząć opierać się badaniom lub metodom leczenia, których się boi. Spróbuj uspokoić dziecko i jak najprościej wyjaśnij procedury. To, jak to robić, zależy od wieku i dojrzałości dziecka. Możesz:

- Poinformować specjalistów, pod opieką których jest Twoje dziecko, aby mogli Ci pomóc w stworzeniu spokojnej atmosfery.
- Poproś specjalistę psychologa dziecięcego o poradę, jak prowadzić te rozmowy. Skonsultuj się ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, aby sprawdzić, czy jest to możliwe w Twoim miejscu zamieszkania.

Porozmawiaj z pedagogiem specjalnym, fizjoterapeutą lub stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją na temat przystosowań, aby pomóc dziecku być jak najbardziej samodzielnym. Może to obejmować między innymi:^{21,22}

- Dostosowanie bielizny i odzieży, aby dziecko mogło się ubrać, np. gumki, rzepy i magnetyczne guziki.
- Obniżone włączniki światła lub zdalne włączniki światła.
- Przystosowanie mebli domowych (regulowane krzesło z podparciem pleców, obniżone łóżko, obniżenie poręczy, przechowywanie zabawek na odpowiedniej wysokości).
- Otwieracze drzwi i pomoce do wejścia po schodach.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna

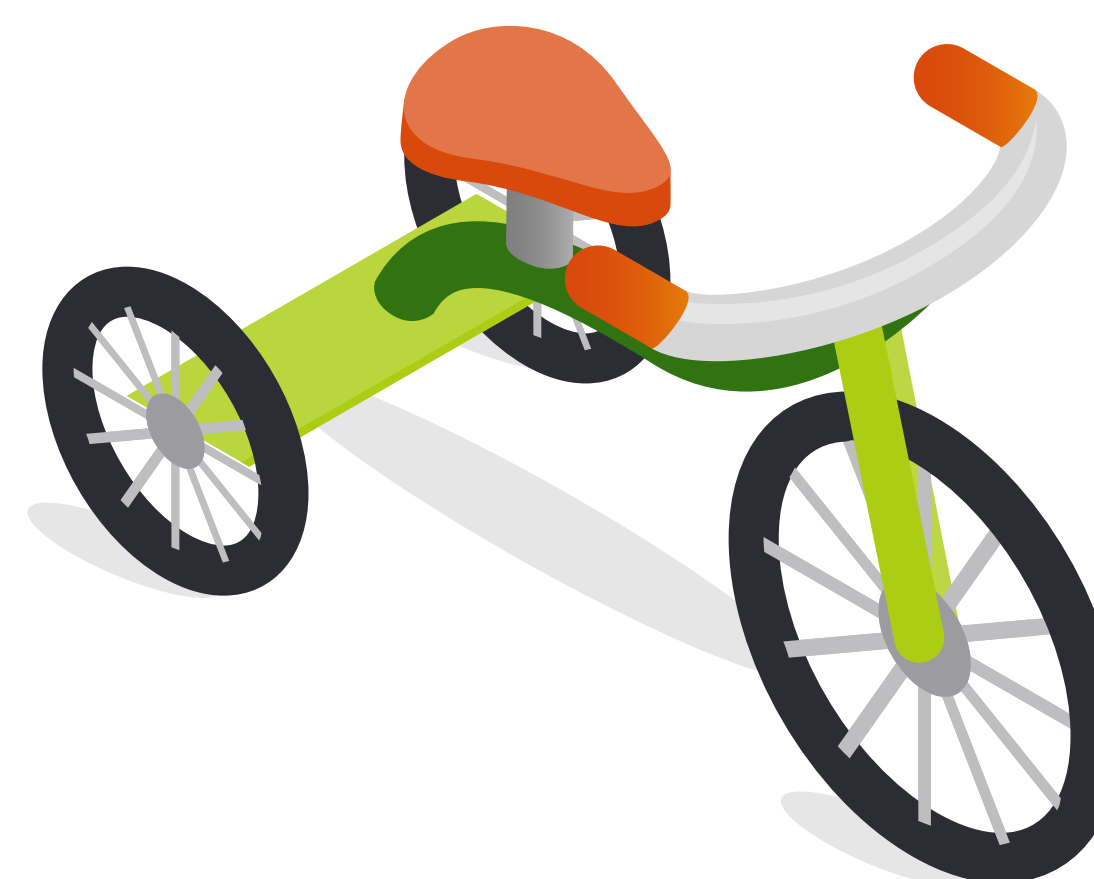


Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Rozmawianie z dzieckiem o rozpoznaniu achondroplazji

W miarę jak Twoje dziecko staje się bardziej samodzielne, możesz porozmawiać z nim o achondroplazji i jej znaczeniu. Możesz skorzystać z zasobów internetowych lub skontaktować się z stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją, aby uzyskać książki wyjaśniające achondroplazję małym dzieciom. Broszury dotyczące achondroplazji dla dzieci można znaleźć w sekcji dodatkowych zasobów na stronie 68 tego przewodnika.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

W pewnym momencie Twoje dziecko dowie się, że różni się od innych. W przypadku większości dzieci z achondroplazją będzie to proces stopniowy. Będzie to miało miejsce w różnych momentach i na różne sposoby dla każdego dziecka.

Porady dla rodziców

Spraw, aby Twoja rodzina była „bezpieczną przestrzenią”, w której Twoje dziecko może zadawać pytania na temat achondroplazji i wyrażać się bez obawy lub osądu. Odpowiedz na pytania Twojego dziecka przy pomocy wrażliwych, odpowiednich do wieku odpowiedzi.

Możesz zachęcać dziecko do postrzegania „różnic” jako cech, które czynią je niepowtarzalnymi i odmiennymi. Traktuj dziecko z miłością i szacunkiem oraz promuj właściwą perspektywę na achondroplazję.

Jeśli jeszcze tego nie zrobiłeś(-aś), możesz zacząć uczyć dziecko strategii pomagających poradzić sobie z wyzwaniami fizycznymi lub społecznymi, z którymi może się zetknąć. Na przykład, jeśli inne dziecko powie coś bolesnego.

Istnieją broszury nt. achondroplazji dla dzieci, które mogą pomóc dziecku zdobyć informacje o chorobie w miarę rozwoju jego samoświadomości. Są one dostępne online lub można skontaktować się z lokalnym stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją, aby znaleźć dobre przykłady w swoim języku.

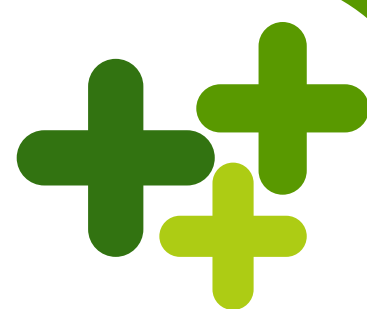


HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Niektórzy rodzice uważają, że trudny jest moment, gdy dziecko zaczyna rozwijać świadomość achondroplazji.^{9,12} Warto porozmawiać ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, lub skontaktować się z stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją w celu uzyskania wsparcia w zakresie zdrowia psychicznego, jeśli Ty lub Twoje dziecko uznacie to za pomocne.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

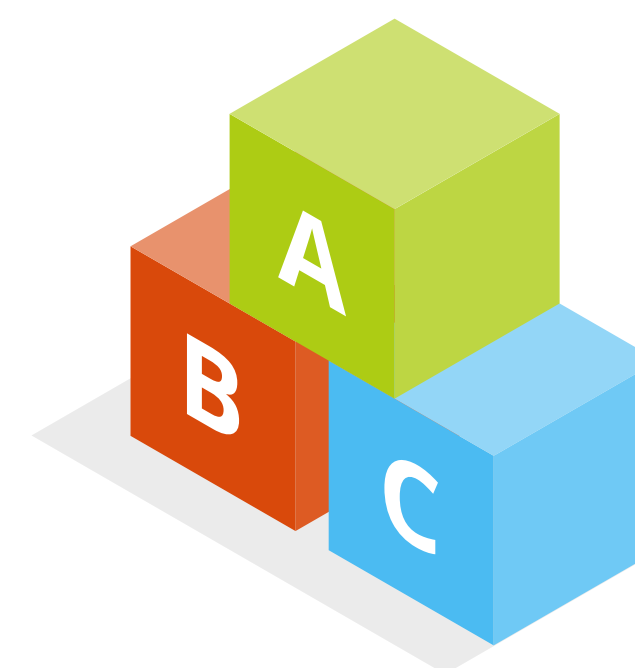
Rozmawianie o achondroplazji w rodzinie

Warto sprawić, by rozmawianie o achondroplazji w rodzinie było czymś normalnym. Możesz porozmawiać o różnorodności ze swoim dzieckiem i każdym z jego rodzeństwa. Możesz wyjaśnić, że każdy jest inny (np. różne kształty i rozmiary, różne kolory oczu, włosów i skóry), ale zasługuje na ten sam poziom szacunku.

Pomoc dziecku w rozmawianiu o achondroplazji z innymi

W zależności od wieku Twojego dziecka możesz nauczyć go, jak rozmawiać z innymi osobami o ich achondroplazji:

- Warto pomóc dziecku w opracowaniu prostego wyjaśnienia achondroplazji, aby mogło ono mówić o tym własnymi słowami.
- Pomocne może być nauczanie dziecka, jak delikatnie poprawić osobę, która używa błędnych lub dyskryminujących słów.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Początki w żłobku lub przedszkolu to ważny czas dla większości dzieci. Wiedza na temat tego, czego należy się spodziewać i jak można pracować z personelem żłobka/przedszkola, aby pomóc dziecku w przyzwyczajeniu się do żłobka/przedszkola, pomoże Ci poczuć się bardziej komfortowo podczas przebywania w rozłące przez dłuższy czas.

Twoje dziecko nie musi chodzić do „specjalnego” żłobka lub przedszkola z powodu achondroplazji. Należy wybrać żłobek lub przedszkole tak, jak w przypadku każdego innego dziecka.²³

Porady dla rodziców

Warto odwiedzić żłobki lub przedszkola, aby sprawdzić, czy obiekty będą odpowiednie i porozmawiać z personelem o przystosowaniach, które mogą być potrzebne Twojemu dziecku. Większość żłobków/przedszkoli chętnie wdroży konkretne adaptacje, aby pomóc dziecku w zachowaniu maksymalnej możliwej samodzielności.²²

Warto upewnić się, że personel żłobka lub przedszkola zna ograniczenia dziecka w zakresie zdolności motorycznych. Na przykład dzieci mogą mieć trudności z trzymaniem pisaków, ołówków lub kredek.^{22,24} Może to utrudnić pisanie, rysowanie i uczestniczenie w zajęciach związanych ze sztuką i umiejętnościami manualnymi. Personel powinien współpracować z Tobą, aby dostosować się do potrzeb Twojego dziecka. Na przykład poprzez:

- Korzystanie z zaadaptowanych materiałów.
- Zapewnianie większej ilości czasu na wykonanie zadań.

Może wystąpić opóźnienie w umiejętnościach samodzielnego dbania o siebie, dlatego może być potrzebne wsparcie, aby pomóc dziecku przy:

- Ubieraniu się i rozbieraniu.
- Myciu rąk.
- Korzystaniu z toalety.

Warto przygotować się do pracy ze żłobkiem lub przedszkolem, aby upewnić się, że rozumieją achondroplazję. Możesz udostępnić informacje od stowarzyszeń pacjentów z achondroplazją i ten przewodnik.

Niektóre żłobki/przedszkola będą oferować indywidualne plany edukacyjne lub wsparcia, a niektóre będą mieć wyznaczonych członków personelu, takich jak koordynatorzy ds. specjalnych potrzeb edukacyjnych.²⁵

Warto regularnie spotykać się z personelem, aby sprawdzić, jak Twoje dziecko radzi sobie z chorobą i zachęcać personel do wsparcia dziecka w integracji z grupą kolegów. Możesz regularnie przekazywać informacje zwrotne do żłobka lub przedszkola, aby upewnić się, że Twoje dziecko nadal otrzymuje odpowiednie wsparcie.



HUB

Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Pedagodzy specjalni mogą zasugerować adaptacje lub narzędzia, które mogą pomóc dziecku w żłobku lub przedszkolu.^{21,22} Na przykład sposoby ułatwienia pisania, jeśli dziecko ma ograniczoną ruchomość dłoni. Jeśli potrzebujesz porady, porozmawiaj ze swoim zespołem opieki zdrowotnej o spotkaniu z pedagogiem specjalnym.

Twoje dziecko będzie pozostawać pod opieką specjalistów. Możesz porozmawiać ze żłobkiem lub przedszkolem na temat tego, jak wpłynie to na obecność w placówce.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Rozmowa z personelem żłobka i przedszkola na temat achondroplazji

Warto spotkać się z nauczycielami /opiekunami dziecka przed rozpoczęciem uczęszczania dziecka do żłobka lub przedszkola, aby porozmawiać z nimi o achondroplazji i odpowiedzieć na wszelkie pytania. Możesz wyjaśnić:

- Czym jest achondroplazja.
- Co może ona oznaczać dla Twojego dziecka (na przykład może ono potrzebować dodatkowego wsparcia w wykonywaniu takich czynności, jak pisanie i korzystanie z toalety).
- Oznaki często występujących problemów zdrowotnych, na które personel powinien zwracać uwagę. Jakie przystosowania można wykonać.

Wszelkie problemy można rozwiązać niezwłocznie po ich wystąpieniu.

Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją mają zasoby, które mogą być pomocne podczas rozmowy ze szkołami, żłobkami, przedszkolami i personelem pedagogicznym.

Przygotowanie personelu do radzenia sobie z problemami społecznymi

Rozmowa z personelem na temat achondroplazji może pomóc im w radzeniu sobie ze sposobami reagowania i interakcji innych dzieci z Twoim dzieckiem.

Niektóre dzieci w wieku przedszkolnym mogą być całkowicie nieświadome jakichkolwiek różnic u ich kolegów/koleżanek. Inne dzieci mogą zadawać pytania lub wygłaszać komentarze, które będą krzywdzące, nawet bez złych intencji. Możesz usłyszeć też krzywdzące komentarze innych rodziców.

Możesz:

- Zastanowić się, co zrobić lub co powiedzieć w takiej sytuacji.
- Zapytać personel, jaka jest polityka postępowania w przypadku wystąpienia przemocy rówieśniczej.
- Nauczyć dziecko, że nie jest w porządku, aby mu dokuczano lub znęcano się nad nim. W takim przypadku należy jak najszybciej porozmawiać z personelem.



HUB

10

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Twoje dziecko rozpocznie nawiązywanie relacji z innymi dziećmi. Czasami Twoje dziecko może mieć trudności z udziałem w pewnych zajęciach lub grach.

Porady dla rodziców

Wspieraj swoje dziecko w kontaktach z innymi dziećmi i nawiązywaniu przyjaźni, ponieważ buduje to jego pewność siebie.

Warto pomóc dziecku w znalezieniu zajęć, które mu się podobają. Na przykład sporty zespołowe to świetny sposób na poznanie dzieci o podobnych zainteresowaniach i pomoc dziecku w nawiązaniu przyjaźni. Poinformuj osobę dorosłą prowadzącą aktywność, jeżeli konieczne będą jakiekolwiek przystosowania lub sprzęt, aby Twoje dziecko mogło wziąć udział.

Jeśli to możliwe, warto dać dziecku możliwość odkrywania możliwości kontaktów społecznych. Pozwolenie dziecku na samodzielność może być trudne, ale satysfakcjonujące może być również obserwowanie, jak dziecko zaczyna być samodzielne i przyjaźni się z innymi dziećmi.



HUB

Dziecko zaczyna zawierać znajomości

Wiek od 3 do 6 lat



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Przed rozpoczęciem przez dziecko uprawiania nowego sportu lub aktywności należy porozmawiać z zespołem opieki zdrowotnej, aby sprawdzić, czy jest to bezpieczne.²⁶ Warto omówić, w jaki sposób dziecko może uczestniczyć w tych aktywnościach.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Czy są jakieś sporty lub zajęcia, których moje dziecko powinno unikać?
- Jakie przystosowania lub sprzęt są dostępne, aby pomóc mojemu dziecku w uprawianiu pewnych sportów lub aktywności?



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Dziecko zaczyna zawierać znajomości

Rozmowa z przyjaciółmi dziecka i ich rodzicami na temat achondroplazji

Przyjaciele Twojego dziecka lub ich rodzice mogą zadawać pytania dotyczące achondroplazji. Możesz:

- Przygotować proste wyjaśnienie, opisując elementy różnorodności, a nie różnice lub problemy.
- Używać tego samego języka w swoich wyjaśnieniach z różnymi osobami.
- Poinformować rodziców przyjaciół dziecka o pomocy lub przystosowaniach, jakich potrzebuje Twoje dziecko. Dzięki temu poczują się bardziej komfortowo, jeśli będą za nie odpowiedzialni na przykład w trakcie przyjęcia.
- Nauczyć dziecko, że nie jest w porządku, aby mu dokuczano lub znęcano się nad nim. W takim przypadku należy jak najszybciej porozmawiać z osobą dorosłą.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Twoje dziecko zazwyczaj rozpocznie szkołę podstawową w wieku powyżej 6 lat. Twoje dziecko nie musi chodzić do „specjalnej” szkoły z powodu achondroplazji.²³

Przy wyborze szkoły należy wziąć pod uwagę te same czynniki, które brał(a)byś pod uwagę w przypadku innych dzieci, a także układ i budynek szkoły.²³ Na przykład budynek z dużą ilością schodów może powodować fizyczne trudności dla Twojego dziecka.

Porady dla rodziców

Warto odwiedzić potencjalne szkoły przed zapisaniem do nich dziecka, aby sprawdzić, czy pomieszczenia są odpowiednie. Warto porozmawiać z personelem szkoły o możliwych przystosowaniach, które mogą być potrzebne Twojemu dziecku.

Możesz zostać poproszony(-a) o spotkanie z pedagogiem specjalnym w szkole lub możesz poprosić o to sam(a). To wyspecjalizowany członek personelu, który może oferować indywidualne plany edukacyjne i organizować wsparcie dla dziecka w szkole.

Warto porozmawiać z dzieckiem o tym, jak się czuje w związku z rozpoczęciem szkoły i poinformować je o tym, czego może się spodziewać.

Dostępność

Pomocne jest wybranie się z dzieckiem do szkoły w celu wyjaśnienia wszelkich wątpliwości lub obaw dotyczących budynku szkoły i innych obiektów.

Kwestie, na które należy zwracać uwagę, obejmują:²⁷

- Czy istnieją przyciski dostępu do otwierania drzwi (może być potrzebny dodatkowy stopień)?
- Jaki dystans trzeba przejść między miejscem, gdzie będzie dowożone dziecko a klasą?
- W jaki sposób Twoje dziecko dostanie się do szkoły? Czy w Twojej okolicy dostępny jest autobus dojeżdżający do szkoły?
- Czy Twoje dziecko może dosięgnąć do szafki lub wieszaka?
- Czy Twoje dziecko może wygodnie siedzieć przy biurkach/na krzesłach?
- Czy Twoje dziecko ma dostęp do drzwi łazienki, toalety i do kranu?
- Czy Twoje dziecko może korzystać ze stołówki?

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Możesz rozważyć rozmowę ze szkołą na temat ewentualnych przystosowań, które wcześniej pomogły Twojemu dziecku, takich jak:^{21,22}

- Pomoce do pisania, takie jak ołówki jumbo.
- Używanie tabletu/laptopa do pracy pisemnej lub korzystanie z notesów z szerokimi liniami.
- Zapewnianie większej ilości czasu na poruszanie się pomiędzy lekcjami.
- Stopień pomagający w sięgnięciu do tablicy lub podparcie nóg podczas siedzenia.
- Stopnie ułatwiające dostęp do toalety i umywalki.
- Indywidualne krzesła lub poduszki do oparcia krzesła.
- Dolna szafka.
- Wysięgniki umożliwiające sięgnięcie do uchwytów lub przełączników światła, które mogą być pomocne również podczas pójścia do toalety.

Samoobsługa

Poinformuj szkołę, szkołę, jeśli Twoje dziecko ma trudności z radzeniem sobie z samoobsługą, na przykład z korzystaniem z toalety. Jednocześnie warto zachęcać personel, aby dziecko było jak najbardziej samodzielne. Pomoże to budować pewność siebie dziecka w nowym środowisku.

Wychowanie fizyczne

Niektóre dzieci z achondroplazją uważają, że ćwiczenia fizyczne są szczególnie męczące (znane jako „nietolerancja wysiłku fizycznego”). Może to wynikać z relatywnie małej siły mięśni, potrzeby poruszania się w określony sposób lub zmęczenia.¹⁶ Może to wpłynąć na udział Twojego dziecka w zajęciach wychowania fizycznego. Możesz:²³

- Poinformować nauczycieli o wszelkich problemach, o których należy wiedzieć, takich jak unikanie nacisku na plecy lub stawy lub wykonywanie czynności wywierających nacisk (w tym „przewrót w przód”).
- Poinstruować dziecko, aby unikało gier, które wymagają dużego kontaktu fizycznego.



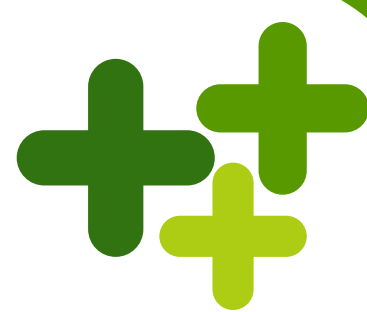
HUB

Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Twoje dziecko będzie nadal pozostawać pod opieką specjalistów. Dobrym pomysłem jest poinformowanie szkoły, w jaki sposób może to wpłynąć na jego obecności w placówce.

Pedagodzy specjalni mogą pomóc w zaproponowaniu adaptacji lub narzędzi, które mogą pomóc dziecku w środowisku szkoły podstawowej. Jeśli potrzebujesz porady, porozmawiaj ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, o spotkaniu z pedagogiem specjalnym.



HUB

Wiek od 3 do 6 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

7. Dziecko staje się niezależne od rodziców
8. Dziecko zaczyna rozwijać samoświadomość
9. Dziecko zaczyna chodzić do żłobka lub przedszkola
10. Dziecko zaczyna zawierać znajomości
11. Dziecko rozpoczyna szkołę podstawową

Rozmowa z nauczycielami/innymi rodzicami na temat achondroplazji

Warto spotkać się z nauczycielami dziecka przed rozpoczęciem uczęszczania dziecka do szkoły, aby porozmawiać z nimi o achondroplazji i odpowiedzieć na wszelkie pytania. Może to pomóc w upewnieniu się, że dorośli wokół dziecka są dobrze poinformowani i potrafią wyjaśnić achondroplazję innym dzieciom. Może to być pomocne, jeśli Twoje dziecko chce odwiedzić dom kolegi/koleżanki.

Możesz wyjaśnić:

- Czym jest achondroplazja.
- Co może ona oznaczać dla Twojego dziecka (na przykład może ono potrzebować dodatkowego wsparcia w wykonywaniu takich czynności, jak pisanie i korzystanie z toalety).
- Oznaki często występujących problemów zdrowotnych, na które personel powinien zwracać uwagę. Przystosowania, które mogą być potrzebne. Wszelkie problemy można rozwiązać niezwłocznie po ich wystąpieniu.

Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją mają zasoby, które można przekazać szkole, aby pomóc wyjaśnić achondroplazję i jej wpływ na rozwój szkolny, osobisty i społeczny Twojego dziecka.

Przygotowanie personelu nauczycielskiego do radzenia sobie z problemami społecznymi

Rozmowa z personelem na temat achondroplazji może pomóc im w radzeniu sobie ze sposobami reagowania i interakcji innych dzieci z Twoim dzieckiem.²³

Twoje dziecko może słyszeć od innych krzywdzące komentarze, które mogą sprawiać, że poczuje się ono skrępowane lub zawstydzone. Te uwagi lub pytania nie zawsze mają złą intencję, ale nadal może być przykro je usłyszeć.²³

Możesz:

- Zapytać personel, jaka jest polityka postępowania w przypadku wystąpienia przemocy rówieśniczej.
- Zastanowić się, co zrobić lub co powiedzieć w takiej sytuacji.
- Nauczyć dziecko, że nie jest w porządku, aby mu dokuczano lub znęcano się nad nim. Jeśli dziecko jest źle traktowane lub zastraszane, należy jak najszybciej porozmawiać z personelem szkoły.



HUB

12

Wiek od 7 do 12 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Wraz z wiekiem dziecko zacznie robić różne rzeczy samodzielnie i rozwijać relacje z szerszym kręgiem społecznym. Dziecko może stać się bardziej świadomym swojej achondroplazji i zacząć postrzegać siebie jako osobę inną niż rówieśnicy.

Starsze dzieci mogą zauważać różnice między sobą a rówieśnikami, gdy rozpoczynają dojrzewanie, gdy różnice fizyczne stają się bardziej oczywiste.

Rosnąca świadomość achondroplazji i jej wpływu na obraz własny może być trudna dla dzieci i ich rodzin.²⁸ Dziecko może czuć się oddalone od rówieśników i winić swoją chorobę.

Porady dla rodziców

Powinieneś/powinnaś być przygotowany(-a) do udzielania odpowiedzi na pytania dotyczące samooceny i tożsamości Twojego dziecka. Jeżeli dziecko przechodzi do okresu dojrzewania, należy powiedzieć, co to dla niego oznacza.

Należy używać pozytywnych komunikatów na temat achondroplazji i wyjaśniać, że wartość Twojego dziecka nie jest mierzona jego rozmiarem fizycznym. Wiele stowarzyszeń pacjentów chorujących na achondroplazję posiada zasoby, które mogą wyjaśnić achondroplazję dzieciom i poprawić ich samoocenę.

Należy ubierać dziecko w odzież odpowiednią do wieku, nawet jeśli oznacza to wprowadzanie zmian, aby ubranie było wygodnie dopasowane. Pomoże to zbudować poczucie własnej wartości Twojego dziecka i zachęci innych do traktowania dziecka stosownie do wieku, a nie wzrostu.

Twoje dziecko może odczuwać chęć wycofania się z aktywności w czasie wolnym. Warto zachęcać je do dalszego działania. Należy porozmawiać z dorosłymi odpowiedzialnymi za zajęcia o tym, jak się czuje Twoje dziecko.

Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją mogą być w stanie zapewnić dziecku towarzystwo innych dzieci z achondroplazją. Warto zachęcać dziecko do znalezienia przyjaciół z achondroplazją lub bez achondroplazji.



HUB

12

Wiek od 7 do 12 lat



Opieka zdrowotna



Społeczność

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji

Wraz z wiekiem dziecko może zacząć się martwić o badania kontrolne i leczenie.⁶ Można zapewniać dziecko, że będziesz wspierać je przez cały czas.

Może to być dobry moment, aby umożliwić dziecku większe zaangażowanie w rozmowy ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Zachęć dziecko do zadawania pytań o wszystko, co nie jest dla niego jasne lub czego nie rozumie. Na przykład:

- Dlaczego mam achondroplazję.
- Dlaczego doświadczam pewnych rzeczy związanych ze swoim zdrowiem.

Warto w dalszym ciągu zachęcać dziecko do regularnych ćwiczeń fizycznych i zdrowej diety, aby pomóc mu utrzymać prawidłową masę ciała.¹⁶ Zwiększona masa ciała wpływa na stawy dziecka, obniżając jego mobilność i samodzielność.¹⁶ Regularne ćwiczenia fizyczne pomogą dziecku w utrzymaniu dobrego stanu zdrowia i samopoczucia psychicznego.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko:

- Czy możemy zaangażować moje dziecko w rozmowy na temat achondroplazji?
- Czy odpowiesz na pytania mojego dziecka dotyczące achondroplazji?



HUB

12

Wiek od 7 do 12 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji

Pomaganie dziecku w udzieleniu odpowiedzi na pytania dotyczące achondroplazji

Twoje dziecko może zacząć zauważać uwagi lub reakcje osób z otoczenia na temat achondroplazji. Porozmawiaj z dzieckiem o tym, jak może zareagować w takich sytuacjach. Na przykład może ono:

- Odejść.
- Zignorować komentarz.
- Udzielić prostych odpowiedzi lub wyjaśnień na temat achondroplazji.
- Porozmawiać z zaufaną osobą dorosłą, taką jak nauczyciel.

Rozmawianie o achondroplazji w rodzinie

Spraw, aby rozmowa o achondroplazji w rodzinie była czymś normalnym, aby dziecko i rodzeństwo wiedziały, że nie ma w tym nic wstydliwego lub krępującego. Spraw, aby Twoja rodzina stała się „bezpieczną przestrzenią” dla Twojego dziecka, w której może ono dzielić się swoimi uczuciami i zadawać pytania bez osądu.



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

Rozpoczęcie szkoły średniej jest ważnym czasem dla rozwoju osobistego, społecznego i edukacyjnego Twojego dziecka. Dzieci z achondroplazją nie potrzebują szkół specjalnych.

Rozpoczęcie szkoły średniej oznacza przyjęcie większej osobistej odpowiedzialności za edukację i relacje interpersonalne. Możesz wspierać swoje dziecko w obliczu tej zmiany.

Porady dla rodziców

Możesz:^{21,22,27}

- Odwiedzić potencjalne szkoły średnie, aby ocenić ich układ i środowisko.
- Omówić możliwe przystosowania z personelem szkoły.
- Przygotować się do wyjaśnienia achondroplazji i jej wpływu na zdolności szkolne i fizyczne Twojego dziecka.
- Porozmawiać z pedagogiem specjalnym w szkole o indywidualnym planie wspierania Twojego dziecka.
- Zaangażować dziecko w podejmowanie decyzji dotyczących tego, jakich adaptacji lub sprzętu potrzebuje i chce używać.

Warto rozważyć skopiowanie adaptacji, które pomagały Twojemu dziecku w szkole podstawowej do szkoły średniej. Na przykład dodatkowe stopnie. Zanim dziecko rozpocznie szkołę, warto zastanowić się, co wcześniej zadziałało.²³

Do adaptacji, które mogą zostać wprowadzone w szkole średniej, należą:^{22,27}

- Lekkie plecaki, aby uniknąć konieczności przenoszenia zbyt wielu książek.
- 2 egzemplarze ważnych podręczników, 1 do domu i 1 do szkoły, aby uniknąć konieczności noszenia ze sobą książek tam i z powrotem.
- Zwiększone wykorzystanie mediów cyfrowych i narzędzi w metodach nauczania i w pracach szkolnych.

W zależności od Twojego miejsca zamieszkania, w razie potrzeby szkoła Twojego dziecka może ubiegać się o dofinansowanie konkretnego sprzętu. Aby uzyskać więcej informacji, należy skontaktować się z miejscowym stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją.

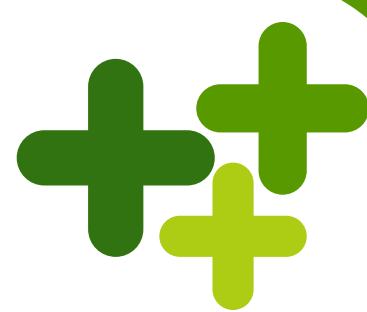


HUB

Wiek od 7 do 12 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Twoje dziecko będzie pozostawać pod opieką specjalistów. Dobrym pomysłem jest rozmowa ze szkołą o możliwym wpływie tego na obecności w placówce.

Możesz porozmawiać ze szkołą, aby upewnić się, że nieobecności nie będą wywierać dużego wpływu:²⁷

- Zapytaj z wyprzedzeniem, czy można przeprowadzić lub uzupełnić zajęcia w domu.
- Zapytaj, czy terminy (np. projektów, prac) można w razie potrzeby przedłużyć.
- Zapytaj, czy egzaminy lub sprawdziany mogą być przeprowadzane w innych dniach niż w przypadku pozostałych dzieci – jeśli kolidują z działaniami związanymi z opieką medyczną.



HUB

Wiek od 7 do 12 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

12. Dziecko zyskuje większą świadomość achondroplazji
13. Dziecko rozpoczyna naukę w szkole średniej

Rozmowa z nauczycielami na temat achondroplazji

Warto spotkać się z nauczycielami dziecka przed rozpoczęciem uczęszczania dziecka do szkoły średniej, aby porozmawiać z nimi o achondroplazji i odpowiedzieć na wszelkie pytania.

Możesz:

- Wyjaśnić achondroplazję nauczycielom dziecka, jeśli czujesz się z tym komfortowo.
- Wskazać na często występujące problemy zdrowotne, na które personel powinien zwracać uwagę.
- Upewnić się, że Twoje dziecko jest włączone w aktywności kolegów i poinformować szkołę o wszelkich niezbędnych adaptacjach.

Niektóre dzieci z achondroplazją napotykają trudności związane z włączeniem się w życie szkoły. Czasami wynika to z separowania ich od rówieśników przez personel szkoły lub z przyczyn fizycznych. Może to mieć wpływ na poczucie własnej wartości i wyniki w szkole.²⁸

Stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją mają zasoby, które można przekazać szkole, aby pomóc wyjaśnić achondroplazję i jej wpływ na rozwój szkolny, osobisty i społeczny Twojego dziecka. Niektóre stowarzyszenia organizują również spotkania z personelem szkoły i rodzicami, aby wyjaśnić wpływ achondroplazji na doświadczenie dziecka w szkole.

Przygotowanie personelu pedagogicznego do radzenia sobie z problemami społecznymi

Rozmowa z personelem na temat achondroplazji może pomóc im w radzeniu sobie ze sposobami reagowania i interakcje innych dzieci z Twoim dzieckiem. Można zapytać personel, jaka jest polityka postępowania w przypadku wystąpienia przemocy rówieśniczej.²³

Nauczyciele powinni być wzorem do naśladowania dla sposobu, w jaki dziecko powinno być traktowane. Możesz:

- Powiedzieć nauczycielom dziecka, na jaki rodzaj języka należy zwracać uwagę i co może być krzywdzące.
- Powiedzieć im, jakie są preferowane sformułowania, kiedy będą mówić o achondroplazji.



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Poczucie samoświadomości młodej osoby rozwija się dalej

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

W miarę dojrzewania Twojego dziecka jego, choroba stanie się bardziej widoczna fizycznie. Poczucie samoświadomości – i świadomość achondroplazji – będą nadal się rozwijać. Dziecko może również stać się bardziej świadome problemów społecznych, które mogą dotyczyć osób z achondroplazją.^{29,30}

Czasem osoby z achondroplazją mierzą się z dyskryminacją, co wpływa na poczucie własnej wartości, edukację i zatrudnienie. Jest to często spowodowane stereotypami kulturowymi lub nieprawidłowymi przekonaniami na temat osób z achondroplazją – związanymi z mediami i reklamą, filmami, historiami, a nawet mitologiami.^{29,30}

Ważne jest, aby nauczyć dziecko pewności siebie i wspierania samego siebie. Im większe poczucie pewności siebie, akceptacji ciała i adekwatności miejsca na świecie, tym lepiej dziecko będzie przygotowane do dorosłego życia.

Porady dla rodziców

Warto nauczyć dziecko, że jego sukces i miejsce w społeczeństwie nie są powiązane z jego wzrostem fizycznym. To jego charakter i zdolności zadecydują o przyszłości o tym, jak BĘDZIE POSTRZEGAĆ SAMEGO SIEBIE. Zawsze rozmawiaj pozytywnie o przyszłych możliwościach i zachęcaj dziecko, aby aspirowało do osiągnięcia celów.

Możesz pomóc poprawić poczucie własnej wartości swojego dziecka poprzez:

- Wspieranie „ciałopozytywności” - docenianie możliwości ciała i zachowania dziecka.
- Warto doceniać dziecko za pokonanie przeszkody lub osiągnięcie czegoś.

Naucz dziecko, że nigdy nie wolno akceptować znęcania się ani zgadzać się na obraźliwe lub dyskryminujące uwagi.

Zwracaj uwagę na sygnały, które mogą być znakiem trudności Twojego dziecka, takie jak wycofanie emocjonalne lub odmowa udziału w zajęciach, które kiedyś sprawiały mu przyjemność. Zachęcaj dziecko do dalszego udziału w aktywnościach towarzyskich i buduj jego wytrwałość.³¹

Pomocne może być spędzanie czasu z innymi osobami chorującymi na achondroplazję lub dołączenie do społeczności internetowych. Poszukaj stowarzyszeń pacjentów z achondroplazją, które oferują możliwości spotkania innych osób z tą chorobą, osobiście lub w grupach online.



HUB

Wiek od 13 do 18 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Poczucie samoświadomości u młodej osoby rozwija się dalej

Obawy dotyczące samooceny mogą wpływać na zdrowie psychiczne danej osoby i w niektórych przypadkach mogą prowadzić do stanów takich jak np. depresja.³¹

Depresja występuje częściej u osób z achondroplazją niż w populacji ogólnej, więc dobrze jest być świadomym jej objawów. Obejmują one:³¹

- Przedłużający się smutek, niepokój lub uczucie „pustki”
- Poczucie braku nadziei
- Drażliwość, frustracja lub niepokój
- Utrata zainteresowań
- Zmniejszona energia
- Trudności ze snem

Jeśli zauważysz te objawy lub będziesz mieć jakiegokolwiek obawy dotyczące zdrowia psychicznego Twojego dziecka, należy natychmiast skontaktować się ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko lub psychologiem/psychiatrą. Aby uzyskać ogólne wsparcie i informacje dotyczące zdrowia psychicznego, należy skontaktować się z lokalnym stowarzyszeniem pacjentów z achondroplazją.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Co mogę zrobić, aby pomóc mojemu dziecku w utrzymaniu dobrostanu psychicznego?
- Jakie wsparcie w zakresie zdrowia psychicznego jest dostępne dla mojego dziecka, jeśli będzie go potrzebować?
- Kto może być zaangażowany w opiekę w zakresie zdrowia psychicznego?



HUB

14

Wiek od 13 do 18 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
- 15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
- 16. Płeć i relacje
- 17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Poczucie samoświadomości u młodej osoby rozwija się dalej

Uczenie dziecka radzenia sobie z zachowaniami dyskryminującymi

Czasami Twoje dziecko może chcieć wypowiedzieć się publicznie przeciwko zachowaniom dyskryminującym.

Możesz:

- Pomóc swojemu dziecku zaplanować i przećwiczyć to, co może powiedzieć lub jak zareagować, kiedy spotka się z dyskryminacją. Możesz mieć własne doświadczenia, którymi możesz się podzielić – w tym, jak radzisz sobie z podobnymi sytuacjami.
- Porozmawiaj ze swoim dzieckiem o tym, co można zrobić w różnych sytuacjach w szkole i o tym, że ma możliwość zgłaszania problemów nauczycielom.



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

W okresie nastoletnim Twoje dziecko stanie się bardziej niezależne. Może ono mieć teraz więcej przyjaciół. Może zacząć samodzielnie podróżować, zarówno transportem publicznym, jak i własnym samochodem.

Każda osoba z achondroplazją dojrzewa w swoim tempie. Zwracaj uwagę na oznaki, że dziecko chce lub potrzebuje większej swobody. Bądź gotowy(a) na zachęcanie dziecka do tego, gdy to nastąpi.

Osoby z achondroplazją mogą nauczyć się prowadzić samochód w celu uzyskania większej mobilności. Aby bezpiecznie prowadzić samochód, osoby z achondroplazją będą potrzebować pojazdu z przystosowaniem. Na przykład poprzez:

- przedłużenia pedałów,
- podniesienia siedzenia,
- wyłączenia poduszek powietrznych (zasady różnią się w zależności od kraju).

Rozpoczęcie pracy to kolejny kamień milowy dla wielu nastolatków. Może to być praca na pełny etat lub praca dorywcza. Są zawody, do których osoby z achondroplazją mogą mieć utrudniony dostęp. Na przykład, niektóre rodzaje pracy w handlu wymagają dużej mobilności fizycznej.

Porady dla rodziców

Staraj się zachować równowagę między oferowaniem wsparcia a zachęcaniem do samodzielności, w zakresie w jakim pasuje to do Twojego stylu rodzicielskiego i granic.³² Na przykład możesz zachęcać nastolatka do zakupu własnych ubrań, nawet jeśli potrzebują one dostosowania.

Jeśli masz starszego nastolatka, który nie chce samodzielnie wykonywać niektórych czynności, warto porozmawiać z nim o tym, jak się czuje. Warto zachęcać dziecko do samodzielności w tempie odpowiednim i komfortowym dla dziecka.

Zachęć nastolatka do pomocy w domu. Może to obejmować sprzątanie domu lub pranie, podczas gdy inne czynności, jak odkurzanie, dotarcie do powierzchni, dostęp do pralek ładowanych od góry itp. mogą wymagać dostosowań.

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
- 15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
- 16. Płeć i relacje
- 17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

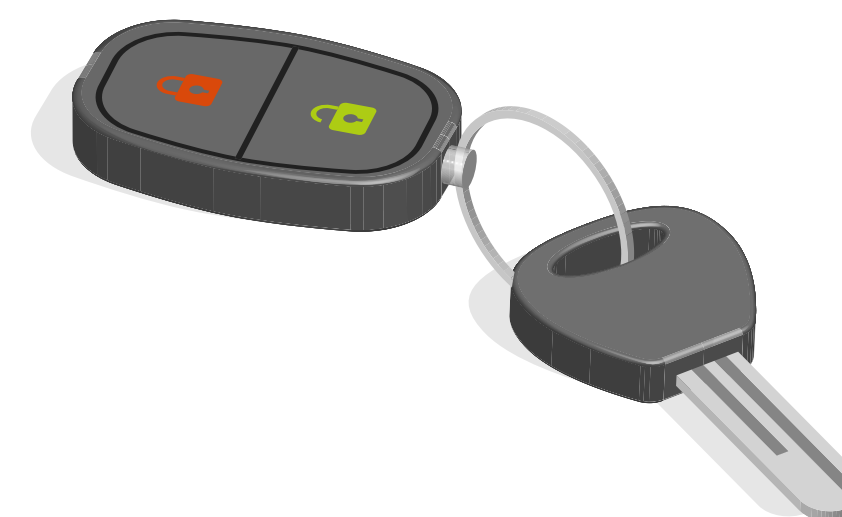
Nastoletnia osoba zaczyna dążyć do niezależności (c.d.)

Możesz pomóc swojemu dziecku w nauce prowadzenia pojazdów poprzez:³³

- Wyszukanie instruktorów lub szkół jazdy, które mają doświadczenie w uczeniu osób, które potrzebują adaptacji do prowadzenia pojazdów.
- Omawianie konkretnych potrzeb i adaptacji z wybranym instruktorem/szkołą.
- Rozmawianie ze stowarzyszeniami osób z achondroplazją na temat przystosowań i miejsc, w których można je znaleźć.
- Zbadanie, w jaki sposób mogą one wpłynąć na Twoje ubezpieczenie lub jakie są możliwości ubezpieczenia Twojego dziecka
- Poznanie przepisów obowiązujących w Twoim miejscu zamieszkania, na przykład dotyczących wyłączenia poduszek powietrznych lub innych przystosowań

Możesz wspierać nastolatka w znalezieniu pracy poprzez:³²

- Zidentyfikowanie jego mocnych stron i zdolności, a nie ograniczeń.
- Organizowanie „doświadczenia zawodowego” w odpowiednich miejscach pracy w celu zwiększenia jego pewności siebie i zdobycia doświadczenia.
- Poszukiwanie porad dotyczących zatrudnienia od wykwalifikowanych doradców.
- Poznanie, na wszelki wypadek, przepisów antidyskryminacyjnych dotyczących zatrudniania.
- Kontakt ze stowarzyszeniami pacjentów z achondroplazją w celu uzyskania porady.



HUB

15

Wiek od 13 do 18 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Nastoletnia osoba zaczyna dążyć do niezależności

W czasie, gdy dziecko jest nastolatkiem, kontynuowane będą regularne kontrole stanu zdrowia Twojego dziecka, w tym regularne kontrole pod kątem:¹⁴

- Bezdechu sennego i problemów ze słuchem.
- Możliwych problemów ortodontycznych.
- Bólu i zmęczenia.

W miarę przygotowań dziecka do przejścia do opieki dla dorosłych, powinno ono w większym stopniu angażować się w rozmowy ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko.³² Najlepiej, aby w przypadku starszych nastolatków zmierzać do odgrywania w tych rozmowach minimalnej roli. Należy jednak być przygotowanym na zabieranie głosu w imieniu dziecka lub zadawania pytań w razie potrzeby.

Przed badaniami kontrolnymi warto porozmawiać z nastolatkiem, aby sprawdzić, jak bardzo chce Cię zaangażować, a w przypadku starszych nastolatków, czy chce ono, abyś przebywał(a) z nim w gabinecie lekarza, czy też czekał(a) na zewnątrz.

Zachęcaj nastolatka do zadawania pytań i spróbuj powstrzymać się od wypowiedzania się w jego imieniu (chyba że jest to konieczne). Dzięki temu nastolatek przyzwyczai się do rozmów z lekarzami i nauczy się rozumieć ważne informacje.



HUB

15

Wiek od 13 do 18 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności

Przygotowanie dziecka do uzyskania wsparcia w społeczeństwie

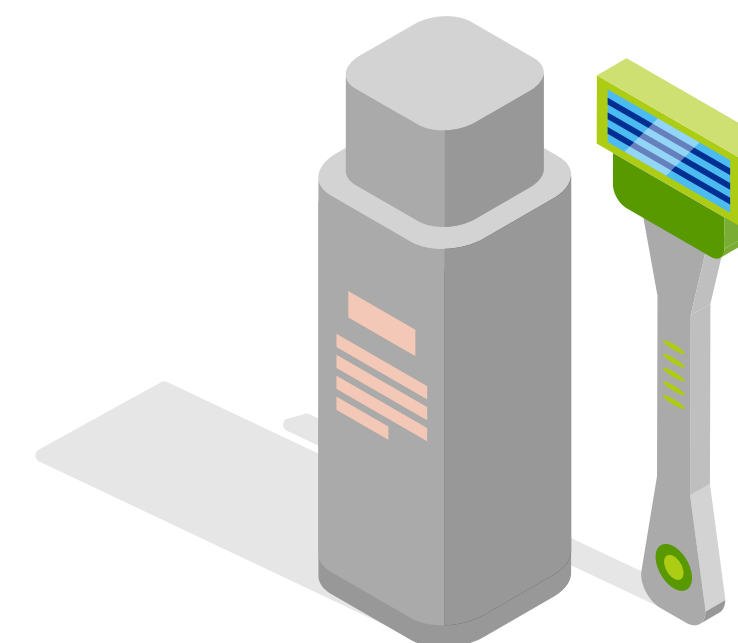
Gdy nastolatki uczą się żyć samodzielnie, ważne jest, aby potrafiły aktywnie szukać pomocy lub porady, a także wspierać siebie samych, na przykład podczas procesu poszukiwania pracy.

Wraz z nastolatkiem możesz:

- Zaplanować i przećwiczyć to, co może on(a) powiedzieć lub zrobić, jeśli usłyszysz dyskryminujący język, na przykład podczas rozmowy o pracę.
- Przypomnieć, jak może on(a) zareagować w takich sytuacjach – ignorując komentarz lub udzielając prostych odpowiedzi lub wyjaśnień na temat achondroplazji.

Prawdopodobnie Ty i Twoje nastoletnie dziecko macie już standardowy sposób opisywania achondroplazji osobom z Waszego otoczenia. Może to być dobry moment na przemyślenie tego sposobu i sformułowań, których chcesz używać do rozmowy o achondroplazji.

Jeśli jeszcze tego nie zrobiłeś(-aś), możesz przedstawić swojemu dziecku stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją, aby wiedziało ono, że są to cenne źródła wsparcia i informacji.



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Płeć i relacje

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

W pewnym momencie Twoje nastoletnie dziecko może mieć pytania dotyczące płci i relacji. Zrozumienie, jakie pytania lub wątpliwości może ono mieć, pozwoli Tobie na prowadzenie otwartej i szczerzej rozmowy, gdy przyjdzie na to właściwy czas.³⁴

Młodzi ludzie z achondroplazją będą rozwijać się seksualnie w taki sam sposób, jak ich rówieśnicy.¹ Jednak osoby cierpiące na takie schorzenia jak achondroplazję, mogą być odrzucane jako osoby asekualne przez ogólną populację.³⁵ Może to negatywnie wpłynąć na ich pewność siebie i zdolność do znalezienia partnera.³⁶

W zależności od środowiska kulturowego, przekonań i preferencji Twojej rodziny, będą stosowane różne podejścia do tego tematu. Poniżej przedstawiamy jedynie wskazówki: ważne jest, aby robić to, co jest odpowiednie dla Ciebie i Twojej rodziny.

Porady dla rodziców

Należy poinformować dziecko, że będzie doświadczać tych samych odczuć i zmian w okresie dojrzewania, co jego rówieśnicy.³⁶

Zapewnij dziecko, że:³⁶

- Osoby z achondroplazją mają takie same prawa, jak wszyscy inni, jeśli chodzi o posiadanie partnera.
- Wiele osób z achondroplazją żyje w pełnych miłości, długotrwałych związkach.
- Ich atrakcyjności dla partnera nie ogranicza wzrost fizyczny.

Przygotuj się do omówienia bliskości z nastolatkiem. Młodzi ludzie z achondroplazją mogą być zmuszeni znaleźć sposoby, aby przezwyciężyć ograniczenia fizyczne, które mogą mieć oni lub ich partner.^{14,34} Będą one inne w przypadku par, gdzie oboje partnerzy chorują na achondroplazję w porównaniu z tymi, u których jeden partner choruje na achondroplazję, a drugi ma przeciętny wzrost.

Poinformuj nastolatka, co należy zrobić, jeśli napotka na przymusowe lub agresywne zachowania seksualne.²⁹

Istnieje niewiele oficjalnych porad dotyczących tego tematu, ale stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją będą mogły udzielić porady, jeśli Ty lub Twój nastolatek skontaktuje się z nimi.

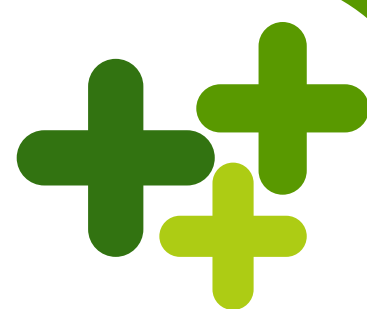


HUB

Wiek od 13 do 18 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
- 15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
- 16. Płeć i relacje
- 17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Achondroplazja nie wpłynie na płodność Twojego dziecka. Ważnym tematem do omówienia jest ryzyko genetyczne związane z achondroplazją. Ryzyko to zmieni się w zależności od partnera, i będzie wzrastać, jeśli u obu partnerów wystąpi achondroplazja.¹⁴ Twoje dziecko może chcieć omówić tę kwestię z pracownikiem ochrony zdrowia.

Być może kiedyś korzystałeś(-aś) z porady genetycznej w tym zakresie. Teraz ważne jest, aby Twoje dziecko również dostało te informacje. Będzie to miało wpływ na podejmowane przez nie decyzje dotyczące intymności i planowania rodziny.

Jeśli potrzebujesz informacji na temat zagrożeń genetycznych lub dostępu do poradnictwa genetycznego, porozmawiaj ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Jeśli taka jest Twoja preferencja, zapytaj specjalistów, pod opieką których jest Twoje dziecko, czy są oni w stanie udzielić porady w zakresie bliskości i antykoncepcji bezpośrednio nastoletniemu dziecku.



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Płeć i relacje

Przygotowanie nastolatka do rozmowy o achondroplazji z partnerami

Warto porozmawiać ze swoim nastolatkiem na temat tego, jak omówi on(a) achondroplazję z potencjalnymi przyszłymi partnerami.

Możesz wspierać swoje nastoletnie dziecko poprzez:

- Wspólne zastanowienie się nad sformułowaniami, których chcielibyście, aby partnerzy dziecka używali do rozmowy o achondroplazji.
- Planowanie i ćwiczenie tego, co mogą powiedzieć lub zrobić, jeśli usłyszą dyskryminujący język w kontekście intymnej relacji.
- Dowiedzenie się, jak będą rozmawiać z potencjalnymi przyszłymi partnerami o wszelkich trudnościach fizycznych, które mogą mieć wpływ na intymność.



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Czego rodzice mogą się spodziewać na tym etapie?

W wieku od 16 do 18 lat Twoje dziecko przejdzie do systemu opieki zdrowotnej dla dorosłych.³⁷ Może być konieczne udzielenie Twojego wsparcia w poradzeniu sobie z tym przejściem.

Twoje dziecko będzie bardziej odpowiedzialne za podejmowanie decyzji dotyczących własnej opieki zdrowotnej. Może ono robić rzeczy, z którymi się nie zgadzasz, takie jak brak wizyt lub decyzja o zaprzestaniu leczenia.³⁸ Dziecko może wybierać inne aktywności lub preferować kontakty towarzyskie.

Staraj się pozwolić na to, aby Twoje nastoletnie dziecko miało swobodę w zarządzaniu własną opieką zdrowotną. W tym okresie zmiany, ciągłe wsparcie emocjonalne przyjaciół i rodzin może pomóc dziecku nie czuć się zbyt zdezorientowanym.

W zależności od miejsca Twojego zamieszkania, ubezpieczenie zdrowotne może ulec zmianie w miarę jak Twoje dziecko stanie się dorosłym, dlatego może być konieczne przygotowanie się do tego.³⁷

Porady dla rodziców

Możesz uppełnomocnić swoje dziecko do zarządzania własną opieką, ale może być również konieczne udzielenie pewnej pomocy. Na przykład możesz :

- Podkreślać, jak ważne są regularne badania.
- Nauczyć swoje dziecko lub pokazać swojemu dziecku, jak wyrażać swoje potrzeby pracownikom ochrony zdrowia.
- Wspierać praktyczne czynności, takie jak odnowienie recepty, rezerwowanie wizyt lub dojazdy na wizyty. Omówić wszelkie wątpliwości z dzieckiem.

Przejście do nowego zespołu specjalistów może być trudne dla Ciebie i dla Twojego dziecka.^{37,39–41}

Być może udało Ci się nawiązać bliskie relacje z obecnym zespołem opieki zdrowotnej.

Jeśli jeszcze tego nie zrobiłeś(-aś), przedstaw swojemu dziecku stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją. Stowarzyszenia te:

- Stanowią źródło dodatkowego wsparcia i informacji.
- Mogą być w stanie pomóc w procesie zmiany opieki.
- Mogą pomóc nawiązywać kontakt z osobami, które mają za sobą to przejście.



HUB

Wiek od 13 do 18 lat



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Nie ma podejścia „właściwego dla wszystkich” ani żadnego „odpowiedniego” czasu, aby Twoje dziecko przeniosło się do usług opieki zdrowotnej dla dorosłych – chociaż zwykle jest to wiek od 16 do 18 lat.³⁷

Rozmowy z dzieckiem i specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, na temat zmiany sposobu opieki zdrowotnej, należy rozpocząć jak najwcześniej, aby upewnić się, że proces jest tak sprawny, jak to możliwe. Twój obecny zespół może pomóc w opracowaniu planu zmiany sposobu opieki i udzielić porad w zakresie specjalistów z doświadczeniem w leczeniu achondroplazji.

W wieku dorosłym opieka będzie skupiać się na utrzymaniu zdrowia i zdolności do wykonywania codziennych czynności, z minimalizacją bólu lub problemów z poruszaniem się. Osoby z achondroplazją:^{6,37,42}

- Mogą nadal doświadczać niektórych problemów zdrowotnych występujących w dzieciństwie, takich jak bezdech senny i problemy z kręgosłupem.
- Mogą wcześniej niż inne osoby mieć problemy ze słuchem, dlatego mogą być konieczne rutynowe badanie przesiewowe.
- Są narażone na wyższe ryzyko otyłości, dlatego ważne jest kontrolowanie masy ciała.
- Mogą odczuwać ciągły ból pleców, stawów i nóg, który może wpływać na ich samopoczucie i nastrój.

Ważne jest aby Twoje nastoletnie dziecko było świadome i miało dostęp do własnej historii choroby.³⁷ Ty lub Twoje dziecko powinniście poprosić specjalistów, pod opieką których jest Twoje dziecko, o jej przekazanie podczas rozpoczynania opieki w dorosłości.

Oto kilka pytań, które można zadać specjalistom, pod opieką których jest Twoje dziecko

- Czym się różni opieka zdrowotna dla dorosłych?
- Czy mają Państwo standard zmiany systemu opieki?
- Jak często moje nastoletnie dziecko będzie musiało przychodzić na wizyty po przejściu na opiekę dla dorosłych?
- W jaki sposób zapewnić, aby historia choroby mojego nastoletniego dziecka została przekazana, aby nie doświadczyć spadku standardu opieki medycznej?



HUB



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

14. Poczucie samoświadomości u młodzieży rozwija się dalej
15. Młoda osoba zaczyna dążyć do niezależności
16. Płeć i relacje
17. Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Przejście do opieki zdrowotnej dla dorosłych

Przygotowanie dziecka do rozmowy z pracownikami ochrony zdrowia

Przechodząc do opieki dla dorosłych, Twoje dziecko – obecnie młoda osoba dorosła – będzie musiało być swoim możliwie najlepszym rzecznikiem i prowadzić rozmowy na temat swojego zdrowia. Możesz pomóc mu przygotować się do tych rozmów.

Ważne jest, aby wiedzieć, że system opieki dla dorosłych nie zapewnia tak dużego wsparcia osobom z achondroplazją jak, system opieki nad dziećmi, więc przygotowanie ich do wspierania siebie będzie szczególnie ważne.^{37,39–41}

W miarę jak usługi opieki zdrowotnej stają się mniej wyspecjalizowane w achondroplazji, dziecko może doświadczyć stygmatyzacji.²⁹ Możesz porozmawiać ze swoim nastolatkiem o tym, co może powiedzieć lub zrobić, jeśli usłyszy dyskryminujący język w środowisku opieki zdrowotnej.



HUB

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

Twoje dziecko będzie uważnie badane i monitorowane przez specjalistów, pod opieką których jest we wczesnym dzieciństwie.^{6,10,14,24,43,44} Ma to na celu śledzenie kamieni milowych rozwoju i obserwację problemów fizycznych, które mogą mieć wpływ na dzieci z achondroplazją. Możesz zadawać lekarzowi pytania na temat tego, co widzi na zdjęciach i w badaniach, aby lepiej zrozumieć sytuację.

Specjaliści, pod opieką których jest Twoje dziecko, mogą zalecić:

- Badania obrazowe mózgu, szyi i kręgosłupa w celu wykrycia problemów z kręgosłupem:⁶
 - Będą one służyć sprawdzeniu pod kątem problemu zwanego zwężeniem otworu wielkiego, gdy rdzeń kręgowy (jeden z głównych nerwów w ciele) jest uciśnięty przez kości czaszki. Regularne badania obrazowe są rzetelnym sposobem śledzenia tego problemu.
 - W pierwszym roku życia u Twojego dziecka może zostać wykonane co najmniej jedno badanie rezonansu magnetycznego. Konieczne może być wykonanie dodatkowych badań rezonansu magnetycznego.
- Badanie snu mające na celu wykrycie bezdechu sennego:
 - Jeżeli u Twojego dziecka wystąpią objawy bezdechu sennego (gdy oddychanie zatrzymuje się i rozpoczyna się ponownie podczas snu), lekarz może zalecić badanie snu, aby sprawdzić, w jaki sposób wpływa to na zdrowie dziecka i sprawdzić, czym jest wywołany bezdech senny.^{1,6,45} Przed ukończeniem przez dziecko 1 roku życia zalecane będzie badanie snu.^{6,10}

- Objawy, na które należy zwracać uwagę, gdy dziecko śpi, obejmują: oddychanie, które zatrzymuje się i ponownie rozpoczyna podczas snu, głośne chrapanie, gwałtowne łapanie powietrza podczas snu i zmiany koloru skóry.⁴⁵
- Badanie słuchu w celu wykrycia objawów zakażenia ucha środkowego:
 - Badania słuchu mogą pomóc lekarzom w ustaleniu, czy Twoje dziecko ma problemy ze słuchem, co może być oznaką zakażenia ucha.⁴⁶ Zdarza się to często, ale jest możliwe do leczenia u dzieci z achondroplazją.^{6,10}
 - Oznaki, na które należy zwrócić uwagę to: szarpanie lub pociąganie za ucho (uszy), rozdrażnienie i płacz, problemy ze snem, gorączka, wyciek płynu z ucha, problemy ze słyszeniem lub reagowaniem na ciche dźwięki.⁴⁶
- Spotkanie z z otolaryngologiem w celu oceny potencjalnych problemów związanych z umiejscowieniem języka, niskim napięciem mięśniowym (hipotonia) i oddychaniem.⁶

U Twojego dziecka mogą wystąpić inne rzadkie powikłania związane z achondroplazją, które będą wymagać dalszych badań. Więcej informacji na temat tych powikłań można znaleźć na stronach internetowych stowarzyszenia pacjentów z achondroplazją.

Ciąg dalszy na następnej stronie ►

Kwestie zdrowotne



- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

Od urodzenia do 2 lat (c.d.)

Tak jak w przypadku każdego dziecka, jeśli obawiasz się o jego stan zdrowia, należy porozmawiać z pracownikiem ochrony zdrowia. Nie ma złych pytań i nie będzie to strata czasu.

Leczenie i terapie

Możesz dowiedzieć się więcej o metodach leczenia, które mają na celu pomoc w rozwoju fizycznym dziecka z achondroplazją. Dobrym pomysłem jest zbadanie tych opcji i omówienie ich ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko.

Leczenie chirurgiczne

- Jeśli badania obrazowe mózgu, głowy i szyi Twojego dziecka wykażą problemy z kręgosłupem, specjaliści, pod opieką których jest Twoje dziecko, mogą zaproponować leczenie chirurgiczne. Dość powszechną operacją u dzieci z achondroplazją jest zabieg mający na celu zmniejszenie ciśnienia w rdzeniu kręgowym, jeśli jest on uciskany przez kości czaszki i szyi (zwężenie otworu wielkiego).⁶ Istnieją również czynności, które mogą zrobić rodzice, aby zapobiec problemom z kręgosłupem.
- Dostępne są inne opcje chirurgiczne dla dzieci z konkretnymi problemami, jeśli zasugerują to specjaliści.

Leczenie zakażeń ucha środkowego

- Zakażenia ucha występują często u dzieci z achondroplazją.¹⁰ Niektóre dzieci, u których występują powtarzające się zakażenia, mogą wymagać założenia drenów dousznych, co może pomóc w zmniejszeniu ryzyka dalszych zakażeń.²⁰
- Podczas operacji zostaną wprowadzone rurki do uszu. Twoje dziecko otrzyma znieczulenie ogólne, więc będzie ono nieprzytomne i wolne od bólu podczas zabiegu. Starsze dzieci i dorośli nie zawsze muszą być całkowicie usypiani na potrzeby tej procedury, więc warto sprawdzić, co się stanie z Twoim dzieckiem.²⁰

Leczenie bezdechu sennego

- Niektóre dzieci z bezdechem sennym wymagają zabiegu chirurgicznego w celu usunięcia migdałków. Migdałki to niewielkie obszary tkanki w tylnej części gardła, które mogą utrudniać oddychanie.⁶

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



18

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

Od urodzenia do 2 lat (c.d.)

Twoje dziecko może odczuwać pewien ból po zastosowaniu różnych metod leczenia – chociaż jest to normalne, należy omówić możliwości złagodzenia bólu ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Upewnij się, że Twój dom jest gotowy na powrót dziecka, aby wszystko, czego potrzebuje, było blisko i aby mieć zapewnione odpowiednie środki transportu, ubrania i meble.

Twoje dziecko może również otrzymać określone terapie - na przykład przykład osteopatię lub terapię wodną, które mogą poprawić jakość życia dzieci z achondroplazją.¹⁰

Możesz chcieć wyjaśnić badania i procedury innym dzieciom w rodzinie, aby również one wiedziały, co dzieje się z ich rodzeństwem z achondroplazją. Warto wyjaśnić im, że ich rodzeństwo może wymagać regularnych wizyt w szpitalach i że może to wpłynąć na ich rutynowe czynności, jeśli rodzic będzie musiał być poza domem.



HUB

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

Twoje dziecko będzie regularnie badane przez specjalistów pod kątem problemów, które mogą wystąpić w wieku od 3 do 6 lat.^{6,14} Specjaliści, pod opieką których jest Twoje dziecko, będą również nadal śledzić etapy rozwoju, takie jak chodzenie i rozwój mowy. Pamiętaj, aby wziąć udział w tych badaniach, aby wszelkie tego typu problemy mogły zostać wykryte jak najwcześniej. Skontaktuj się ze stowarzyszeniami pacjentów z achondroplazją lub porozmawiaj ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, w celu uzyskania porady.

Leczenie i terapia

Jeśli zauważysz coś, co Cię niepokoi, wydaje się nietypowe dla Twojego dziecka lub sprawia oczywiste problemy, należy porozmawiać ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Będą oni współpracować z Tobą, aby podjąć decyzję o tym, jakie leczenie lub wsparcie, jeśli w ogóle, będzie potrzebne Twojemu dziecku.

W tym czasie Twoje dziecko może potrzebować:

- Leczenia zakażeń ucha środkowego
 - Zapoznaj się z informacjami na temat leczenia zakażeń ucha w części „Od urodzenia do 2 lat” tego przewodnika

- Leczenia bezdechu sennego
 - Zapoznaj się z informacjami na temat leczenia bezdechu sennego w części „Od urodzenia do 2 lat” tego przewodnika.
- Leczenia zębów i problemów stomatologicznych
 - Dzieci z achondroplazją mogą mieć problemy z zębami, takie jak stłoczenia zębowe. Jeżeli Twoje dziecko ma około 5–6 lat, należy je skierować na wizytę kontrolną u ortodonta, aby sprawdzić, czy konieczne jest zastosowanie jakiegokolwiek leczenia (np. aparat ortopedyczny, rozszerzenie podniebienia lub urządzenie do poszerzenia szczęki).^{6,47}
- Pomoc w rozwoju mowy
 - U niektórych dzieci nadal mogą występować problemy z mową lub komunikacją. W tym przypadku Twoje dziecko może być pod opieką logopedy.⁶

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



HUB

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

- Wsparcie w przypadku problemów z poruszaniem się i postawą ciała
 - Jeśli u dziecka występują utrzymujące się problemy z poruszaniem się lub postawą ciała, może ono zostać skierowane do fizjoterapeuty. W przypadku poważnych problemów z nogami, rękami, plecami/szyją lub innymi stawami, konieczne może być wykonanie badania przez ortopedę.⁶
 - W wieku od 2 do 12 lat u niektórych dzieci z achondroplazją rozwijają się szpotawe kolana lub problem ten może się nasilać. Jeśli masz jakiegokolwiek wątpliwości lub pytania, zwróć się o poradę do specjalistów, pod opieką których jest Twoje dziecko.⁶

Twoje dziecko może odczuwać pewien ból po zastosowaniu różnych metod leczenia – chociaż jest to normalne, należy omówić możliwości złagodzenia bólu ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Upewnij się, że Twój dom jest gotowy dla dziecka po powrocie aby wszystko, czego potrzebuje, było blisko i aby dostępne były takie rzeczy jak transport, ubranie i meble.

Twoje dziecko może kontynuować niektóre z terapii, które otrzymywało od wczesnego dzieciństwa - na przykład osteopatię, terapię logopedyczną lub terapię wodną, które mogą poprawić jakość życia dzieci z achondroplazją.¹⁰



HUB

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

Twoje dziecko będzie regularnie badane przez specjalistów w celu wykrycia problemów, które mogą wystąpić w wieku od 7 do 12 lat.^{6,14} Należy dopilnować, aby zgłaszać się na badania kontrolne, aby wszelkie takie problemy można było wykryć jak najwcześniej. Należy nadal kontaktować się ze stowarzyszeniami pacjentów z achondroplazją lub porozmawiać ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko w celu uzyskania porady.

Leczenie i terapie

Jeśli zauważysz coś, co Cię niepokoi, wydaje się nietypowe dla Twojego dziecka lub sprawia oczywiste problemy, należy porozmawiać ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Będą oni współpracować z Tobą, aby podjąć decyzję o tym, jakie leczenie lub wsparcie, jeśli w ogóle, będzie potrzebne Twojemu dziecku.

W tym czasie Twoje dziecko może potrzebować:

- Leczenia zakażeń ucha środkowego
 - Zapoznaj się z informacjami na temat leczenia zakażeń ucha w części „Od urodzenia do 2 lat” tego przewodnika

- Leczenia bezdechu sennego
 - Zapoznaj się z informacjami na temat leczenia bezdechu sennego w części „Od urodzenia do 2 lat” tego przewodnika
- Leczenia zębów i problemów stomatologicznych
 - Przed 6. rokiem życia dziecko powinno zostać skierowane na wizytę kontrolną u ortodonta. U dzieci z achondroplazją często występują problemy stomatologiczne, takie jak stłoczenia zębów lub wady zgryzu (np. przodozgrzyz).^{6,48}
 - Jeżeli Twoje dziecko będzie wymagać zabiegu chirurgicznego, zostanie ono zbadane w celu potwierdzenia najbezpieczniejszej opcji znieczulenia.^{6,48}
 - Przez cały okres dzieciństwa i będąc nastolatkiem, Twoje dziecko będzie poddawane rutynowym badaniom kontrolnym u stomatologów. Dentysta udzieli porady w zakresie dobrych nawyków stomatologicznych, takich jak dieta, techniki czyszczenia i produkty, a także będzie monitorować wzorce wzrostu zębów i szczęki dziecka.^{6,48}
- Pomoc w rozwoju mowy
 - U niektórych dzieci mogą nadal występować problemy z mową lub komunikacją. W tym przypadku Twoje dziecko może być pod opieką logopedy.⁶

Ciąg dalszy na następnej stronie ►



HUB

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

- Problemy z poruszaniem się i postawą ciała
 - Jeśli u dziecka występują utrzymujące się problemy z poruszaniem się lub postawą ciała, może ono zostać skierowane do fizjoterapeuty. W przypadku poważnych problemów z nogami, rękami, plecami/szyją lub innymi stawami, konieczne może być wykonanie badania przez ortopedę.⁶
 - W wieku od 2 do 12 lat u niektórych dzieci z achondroplazją rozwijają się szpotawe kolana lub problem ten może się nasilać. Jeśli masz jakiegokolwiek wątpliwości lub pytania, zwróć się o radę do specjalistów, pod opieką których jest Twoje dziecko.⁶

Leczenie i terapie

Możesz dowiedzieć się więcej o metodach leczenia, które mogą pomóc dziecku z achondroplazją. Dobrym pomysłem jest zbadanie opcji leczenia i omówienie ich ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko.

Twoje dziecko może odczuwać pewien ból po zastosowaniu różnych metod leczenia – chociaż jest to normalne, należy omówić możliwości złagodzenia bólu ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko. Upewnij się, że Twój dom jest gotowy dla dziecka po powrocie, aby wszystko, czego potrzebuje, było blisko i aby dostępne były takie rzeczy, jak transport, ubranie i meble.

Twoje dziecko może kontynuować niektóre z terapii, które otrzymywało od wczesnego dzieciństwa - na przykład osteopatię, terapię logopedyczną lub terapię wodną, które mogą poprawić jakość życia dzieci z achondroplazją.



HUB

Kwestie zdrowotne



Ty



Opieka zdrowotna



Społeczność

- 18. Od urodzenia do 2 lat
- 19. Wiek od 3 do 6 lat
- 20. Wiek od 7 do 12 lat
- 21. Wiek od 13 do 18 lat

Twoje dziecko będzie regularnie badane przez zespół specjalistów w celu wykrycia problemów, które mogą wystąpić w wieku od 13 do 18 lat.^{6,14} Należy zgłaszać się na badania kontrolne, aby wszelkie takie problemy można było wykryć jak najwcześniej. Należy nadal kontaktować się ze stowarzyszeniami pacjentów z achondroplazją lub porozmawiać ze specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko, w celu uzyskania porady.

W okresie nastoletnim zachęcanie do większej niezależności i odpowiedzialności za własną opiekę zdrowotną pomoże dziecku przejść do opieki dla dorosłych, gdy osiągnie ono pełnoletność.

Leczenie i terapie

W późniejszych latach nastoletnich i u młodych dorosłych często odczuwany może być ból stawów, nóg i pleców. Jeśli u dziecka występują problemy z poruszaniem się lub postawą ciała, lub też niektóre aktywności są dla niego trudne, może ono zostać skierowane do fizjoterapeuty. W przypadku poważnych problemów z nogami, rękami, plecami/szyją lub innymi stawami, konieczne może być wykonanie badania przez ortopedę. Sztywność łokci może się pogorszyć z wiekiem – będzie to monitorowane przez specjalistami, pod opieką których jest Twoje dziecko.⁶

W okresie nastoletnim u Twojego dziecka mogą pojawić się określone problemy medyczne, o które mogą zapytać specjaliści, pod opieką których jest Twoje dziecko, w tym:^{6,49}

- Zdolność do wykonywania pewnych zadań, takich jak samoobsługa, prowadzenie pojazdów i ogólne codzienne funkcjonowanie. Daje to lekarzom ogólne poczucie na temat stanu i samodzielności dziecka. Twoje dziecko może zostać zapytane, czy potrzebuje sprzętu adaptacyjnego lub urządzeń mobilnych, aby zwiększyć samodzielność. Dziecko może zostać skierowane do pedagoga specjalnego w celu uzyskania porady.
- Zespół opieki zdrowotnej może sprawdzić, jak dziecko radzi sobie ze swoją masą ciała, co może mieć wpływ na ogólny stan zdrowia, stawy i mobilność. Specjaliści, pod opieką których jest Twoje dziecko, dostarczą informacji na temat ćwiczeń i znaczenia zdrowej diety dla zachowania siły, dobrego stanu zdrowia i sprawności dziecka.
- Odpowiednie ćwiczenia i/lub uprawianie sportu mogą zminimalizować ryzyko urazu lub powikłań. Jest to ważne na tym etapie, ponieważ dziecko będzie wykonywać więcej czynności samodzielnie, a aktywność fizyczna pomoże w utrzymaniu nastroju i zdrowia psychicznego oraz utrzymaniu zdrowej masy ciała.



HUB

Dodatkowe zasoby

- Poza achondroplazją (język angielski/portugalski/hiszpański/rosyjski)
<https://www.beyondachondroplasia.org/en/>
- Poza achondroplazją – wyzwania achondroplazji (język angielski/portugalski/hiszpański/rosyjski)
<https://www.beyondachondroplasia.org/en/>
- Pierwszy europejski konsensus w sprawie zasad postępowania w achondroplazji (język angielski)
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34332609/>
- Osoby żyjące z achondroplazją mają historie wykraczające poza to, co jest widoczne (hiszpański):
<https://achondroplasia.biomarin.com/es-419/mihistoriavamasalla/>
- Mała książka – zrozumienie niskorosłości (język polski)
<https://understandingdwarfism.com/a-little-story-book>
- "Dach świata - historie" (język włoski)
<https://www.carthusiaedizioni.it/libri/511/il-tetto-del-mondo>
- Velvit Severo, „Nanismo” (język portugalski)
- „Silny i potężny Max” (język angielski)
<https://strongandmightymax.com/>
- „Nie za duży, nie za mały, tylko dla mnie odpowiedni!” (język angielski)
<https://understandingdwarfism.com/childrens-book>
- Zbiór opowiadań „Niech zaświeci Słońce” (język hiszpański)
https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/QUE%20SALGA%20EL%20SOL.pdf
- Krótka historia policji (język hiszpański)
[https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/Cuento%20PABLO%20GARCIA%20POLICIA-%20\(Garcia%20M%20y%20%20Latonda%20E\).pdf](https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/Cuento%20PABLO%20GARCIA%20POLICIA-%20(Garcia%20M%20y%20%20Latonda%20E).pdf)
- Optymalizacja diagnostyki i koordynowania achondroplazji w Europie: Zalecenia dotyczące najlepszych praktyk opracowane przez Europejskie Forum Achondroplazji (język polski)
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35897040/>
- Achondroplazja: kompleksowy przegląd kliniczny (język angielski)
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30606190/>
- Zasoby dotyczące edukacji ponadpodstawowej (język hiszpański)
<https://www.fundacionalpe.org/es/biblioteca?categoria=educacion-y-logopedia>
- Terapia mowy – ćwiczenia praktyczne (język hiszpański)
<https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Educacion-Logopedia/praxis%20de%20logopedia2021.pdf>
- Achondroplazja i karłowatość – książka dla dzieci (język angielski)
<https://www.achondroplasia.com/childrens-book/>
- Eoin Colfer „Mała starsza siostra”, ilustracje Celia Ivey (język angielski)
- „Mali ludzie: uczenie się patrzenia na świat oczami mojej córki” (język angielski)
<https://littlepeoplethebook.com/>
- Stowarzyszenie Achondroplazji w Chile
<https://www.acondro.cl/>
- ANNABRA Brazylia
<http://www.annabra.com.br/>
- Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia (AISAC)
aisac.it
- ANDO Portugalia
andoportugal.org
- Nie tacy mali ludzie Rosja
achondroplasia.ru
- Association des Personnes de Petite Taille (APPT)
appt.asso.fr
- Fundacja Odkrywając Dysplazję Włóknistą Kości Razem (FEST)
<https://www.myskeletaldysplasia.org.uk/>
- Fundación ALPE Acondroplasia (ALPE)
fundacionalpe.org
- Stowarzyszenie dla dzieci z achondroplazją
odblokuj-zycie.pl

Firma BioMarin nie ponosi odpowiedzialności za treści udostępniane na stronach internetowych podmiotów zewnętrznych.



HUB

Literatura

1. Legare JM. Achondroplasia. W: Adam MP, Feldman J, Mirzaaa GM i in., eds. *GeneReviews*® [Internet]. University of Washington, Seattle; 1998 Oct 12 [updated 2023 May 11].
2. Boulet S, Althuser M, Nugues F, Schaal J-P, Jouk P-S. Prenatal diagnosis of achondroplasia: new specific signs. *Prenatal Diagnosis*. 2009;29(7):697-702. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/pd.2280>.
3. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. *Bone*. 2021;146:115872. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2021.115872>.
4. Center for Disease Control and Prevention. Genetic Counseling. Updated 2022 Sept 23. Accessed Dec 6, 2023. https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_counseling.htm.
5. National Society of Genetic Counselors, Genetic Alliance. *Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counseling*. Genetic Alliance; 2008. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115508/>
6. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nature Reviews Endocrinology*. 2022;18(3):173-189. <https://doi.org/10.1038/s41574-021-00595-x>.
7. Savarirayan R, Rossiter JP, Hoover-Fong JE, et al. Best practice guidelines regarding prenatal evaluation and delivery of patients with skeletal dysplasia. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2018;219(6):545-562. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2018.07.017>.
8. ISUOG. Polyhydramnios. Updated 2019 Sept. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.isuog.org/clinical-resources/patient-information-series/patient-information-pregnancy-conditions/growth-and-fluid/polyhydramnios.html>
9. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, et al. Assessing the impacts of having a child with achondroplasia on parent well-being. *Qual Life Res*. 2021;30(1):203-215. <https://doi.org/10.1007/s11336-020-02594-3>.
10. The children's hospital at Westmead. Achondroplasia (0-5 years of age): Therapy Guidelines. https://www.beyondachondroplasia.org/content/health/health_thérapies/Westmead-Achondroplasia-0-5-years-of-age-Therapy-guidelines.pdf.
11. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>.
12. Barriel C. Sillas, cojines, tronas y otros accesorios para niños con adée. Accessed January 10, 2024. <https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Recomendaciones/SILLAS,%20COJINES,%20TRONAS%20Y%20OTROS%20ACCESORIOS%20PARA%20NIÑOS%20CON%20ADEE.pdf>.
13. Little People of America. Guide for Raising a Child with Dwarfism. <https://www.lpaonline.org/assets/documents/LPA%20New%20View%20FINAL.%20122806.pdf>.
14. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, et al. Health Supervision for People With Achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6). <https://doi.org/10.1542/peds.2020-1010>.
15. NHS Greater Glasgow and Glyde. Information about Achondroplasia. www.nhsggc.org.uk/media/272500/achondroplasia-information-booklet_sept-22.pdf.
16. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, et al. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. <https://doi.org/10.2147/tacg.S51485>.
17. Beyond Achondroplasia. Speech Therapy. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/health-therapies/speech-therapy>.
18. March of Dimes. Achondroplazja. <https://www.marchofdimes.org/find-support/topics/planning-baby/achondroplasia#:~:text=Achondroplasia%20is%20a%20common%20cause,to%201%20in%2040%2C000%20babies>.
19. Beyond Achondroplasia. Medical exams/tests. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/health-guide/medical-exams-tests>.
20. WebMD. Ear Tubes. <https://www.webmd.com/cold-and-flu/ear-infection/child-need-tubes-ear-infection>.
21. Beyond Achondroplasia. Adaptations. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/resources/daily-life/adaptations>.
22. Beyond Achondroplasia. School. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/pages/44-resources/daily-life/6-school>.
23. Association restricted growth. Going to School. <https://rgauk.org/wp-content/uploads/2016/09/Goingtoschool.pdf>.
24. Trotter TL, Hall JG; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. 2005 Sep;116(3):771-83. <https://doi.org/10.1542/peds.2005-1440>
25. twinkl. Special Educational Needs Coordinator (SENCo). Accessed Dec 6, 2023. <https://www.twinkl.co.uk/teaching-wiki/special-educational-needs-coordinator-senco>.
26. Little People of America. School - Which Sports Are Safe For Children Born With Dwarfism? <https://lpamrs.memberclicks.net/assets/documents/School.PE.Sports.pdf>.



Literatura (c.d.)

27. Wagonlander L. School Accommodations for Students with Dwarfism. <https://www.lpaonline.org/assets/documents/School%20Accommodations%20LPA.ppt>.
28. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, et al. Assessing physical symptoms, daily functioning, and well-being in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A*. 2021;185(1):33-45. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61903>.
29. Consensus Paper: for an EU that cares about Achondroplasia and other Skeletal Dysplasias with Dwarfism. <https://www.myskeletaldysplasia.org.uk/post/eu-consensus-skeletal-dysplasias-with-dwarfism>
30. Rasmussen A, Centellas DP. Achondroplasia: casting away the stigma. *Witness*. Vision Project Inc. doi: http://www.visionproject.org/images/img_magazine/pdfs/achondroplasia.pdf.
31. National Institute of Mental Health. Depression. Updated 2021. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.nimh.nih.gov/health/publications/depression>.
32. Yeo M, Sawyer S. Chronic illness and disability. *Bmj*. 2005;330(7493):721-723. <https://doi.org/10.1136/bmj.330.7493.721>.
33. Beyond Achondroplasia. Adaptacje do samochodu. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/pages/44-resources/daily-life/76-car-adaptations>.
34. Houtrow A, Elias ER, Davis BE. Promoting Healthy Sexuality for Children and Adolescents With Disabilities. *Pediatrics*. 2021;148(1). <https://doi.org/10.1542/peds.2021-052043>.
35. Esmail S, Darry K, Walter A, Knupp H. Attitudes and perceptions towards disability and sexuality. *Disabil Rehabil*. 2010;32(14):1148-1155. <https://doi.org/10.3109/09638280903419277>.
36. Zamboni B. An Exploration of Sexual Health Education Among Individuals with Skeletal Dysplasia (Dwarfism). *American Journal of Sexuality Education*. 2018;13:217-231. <https://doi.org/10.1080/15546128.2018.1457463>.
37. European Achondroplasia Forum. Considerations for the transition from paediatric to adult care in achondroplasia. https://achondroplasiaforum.com/wp-content/uploads/2023/06/Adult-follow-up_Melita-Irving.pdf.
38. Fredwall S, Allum Y, AlSayed M, et al. Optimising care and follow-up of adults with achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):318. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02479-3>.
39. Bedeschi MF, Mora S, Antoniazzi F, et al. Postępowanie kliniczne u dzieci z achondroplazją we Włoszech: wyniki ankiet przeprowadzanych przez klinicystę i rodzica/opiekuna. *J Endocrinol Invest*. 2023. <https://doi.org/10.1007/s40618-023-02151-y>.
40. Heath G, Farre A, Shaw K. Parenting a child with chronic illness as they transition into adulthood: A systematic review and thematic synthesis of parents' experiences. *Patient Educ Couns*. 2017;100(1):76-92. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.08.011>.
41. Fegran L, Hall EO, Uhrenfeldt L, Aagaard H, Ludvigsen MS. Adolescents' and young adults' transition experiences when transferring from paediatric to adult care: a qualitative metasynthesis. *Int J Nurs Stud*. 2014;51(1):123-135. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2013.02.001>.
42. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, et al. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. <https://doi.org/10.1111/cge.13542>.
43. J P, Perpiñán S, Mayo M, et al. Estudio sobre los procedimientos profesionales, las vivencias y las necesidades de los padres cuando se les informa de que su hijo tiene una discapacidad o un trastorno del desarrollo. La primera noticia [Study on the professional procedures, experiences and needs of parents when they are told their child has a disability or developmental disorder. Breaking the news]. 2013;54:S3-9. <https://doi.org/https://doi.org/10.33588/rn.54S01.2012006>.
44. Fundación ALPE Achondroplasia. Health Supervision of Achondroplasia: 1 month to 1 year. https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Manejo_clinico/Supervision-salud-1-mes-a-1-ano-1.pdf.
45. National Heart Lung and Blood Institute. Sleep Apnoea Symptoms. Updated 2023 Nov 28. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/sleep-apnea>.
46. National Institute on Deafness and Other Communication Disorders. Ear Infections in Children. Updated 2022 Mar 16. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.nidcd.nih.gov/health/ear-infections-children>.
47. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI, Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. <https://doi.org/10.1136/jmg.35.9.705>.
48. Salma U, Sinha A, S S. Achondroplasia: A Rare Syndrome. *CODS Journal of Dentistry*. 2020;12(1):17-20. <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10063-0058>.
49. Beyond Achondroplasia. Achondroplasia challenges in teenagers Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/achondroplasia-challenges/teenagers>.

