

# PAINEL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

FÁCIL,  
RÁPIDO  
E SEM  
CUSTO!



## DETERMINE QUE TIPO DE DISPLASIA O SEU PACIENTE POSSUI

Um painel completo, fornecido gratuitamente para pacientes elegíveis.

### Tipos de Doenças Detectáveis no Painel de Displasia:

Displasia Espondilo-epimetáfisária, Osteocondrite Dissecante, Baixa Estatura e Osteoartrite Precoce, Displasia Espondilo-epifisária, Espondilo-encondrodisplasia e Disregulação Imunológica, Condrocálcinose, Displasia Craniometáfisária, Displasia Espondilo-epimetáfisária, Frouxidão Ligamentar e Fraturas, Síndrome de Ehlers-Danlos Progeróide, Osteogênese Imperfeita, Displasia espondilo-epifisária tardia com artropatia progressiva, Osteopetrose, Doença Lisossomal e Albinismo, Condrodisplasia e Baixa Estatura Grave, Condrodisplasia Metáfisária de Schmid, Displasia Epifisária Múltipla e Diabestes de Início Precoce, Taupatia, Síndrome de Raine, Sinpodactilia, Mucopolissacaridose, Displasia Esquelética, Displasia Espôndilo-epifisária Tardia.

## SABIA QUE UMA DISPLASIA ESQUELÉTICA PODE TER UMA CAUSA GENÉTICA COMO A MPS?

Realize o teste molecular em seus pacientes.



## VISÃO GERAL DA MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS)

### Paciente MPS não clássico:

A apresentação musculoesquelética não clássica pode incluir:<sup>1-3</sup>

Altura média > 140 cm

Rigidez articular e/ou dor, como sinais/sintomas primários

Manifestações esqueléticas discretas

### Paciente MPS clássico:

A apresentação musculoesquelética clássica pode incluir:<sup>1,4</sup>

Altura < 120 cm

Anormalidades vertebrais e esqueléticas óbvias:

- Frouxidão ligamentar
- Geno valgo
- Caminhada anormal
- Anormalidades no peito
- Traços faciais grosseiros

A Mucopolissacaridose é causada por uma deficiência enzimática. É uma doença multissistêmica e pode ter apresentações muito variadas, o que muitas vezes dificulta o diagnóstico correto do paciente.<sup>2</sup>

É importante conhecer todos os sinais e sintomas da MPS, especialmente quando não há pacientes com sinais clássicos (por exemplo, deformidade óssea, baixa estatura e geno-valgo).<sup>1,2</sup>

## Requisitos de elegibilidade para o PAINEL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS:



- ✓ Este programa é 100% gratuito para seus pacientes que atendem aos critérios de elegibilidade;
- ✓ Os sinais e sintomas esqueléticos característicos incluem artropatia progressiva, baixa estatura, rigidez articular e frouxidão articular/hipermobilidade articular, disostose múltipla, que inclui displasia do quadril, platisspondilia e encurtamento de metacarpo, entre outros;
- ✓ Tem como objetivo facilitar o diagnóstico precoce de seus pacientes. O mesmo não pode ser utilizado para confirmar resultados positivos de triagem em recém-nascidos.

## PAINEL DE DISPLASIAS CRITÉRIOS DE ELEGIBILIDADE

=

1 ano

=

2 Sinais e sintomas clínicos

Histórico prévio de hérnia umbilical / inguinal  
Histórico anterior de URI (sinusite, otite, etc.)  
Opacidade da córnea  
Histórico de pneumonia  
Apneia do sono / ronco noturno  
Flexibilidade ou rigidez / restrição do ligamento articular  
Gibosidade lombar  
Pectus Carinatum / Tórax Curto  
Mão em garra

=

1 displasia esquelética

Displasia bilateral do quadril (osteonecrose)  
Displasia espondiloepifisária  
Displasia Epifisária Múltipla  
Pseudocondroplasia  
Osteocondrodisplasia  
Encondromatose  
Anormalidade do corpo vertebral (hipoplasia etc.)  
Outra displasia esquelética não específica

O teste pode apoiar muitos pacientes e famílias.

Para mais informações acione um consultor da BioMarin ou entre em contato no 0800 722 0350 ou pelo [medinfola@bmrn.com](mailto:medinfola@bmrn.com)