Trabalhos Científicos

Título: Displasias Esqueleticas Associadas A Baixa Estatura Com Rizomelia: Avaliação De Comorbidades Anatômicas E Metabólicas

Autores: FABIANA BENEDINI GALLI ZAMBARDINO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), MILENA FRANCO DE PONTES (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), JOÃO VICTOR RIPOSATI CANEDO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), PATRICIA SALMONA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), CAROLINA COSTA FIGUEIREDO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), NARA MICHELE EVANGELISTA DE ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), VÂNIA DE FÁTIMA TONETTO FERNANDES (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), SABRINA DE MIGUEL AUGUSTO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), MARIANA LENZA REZENDE (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), MILENA SANTOS AGUIAR (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO)

Resumo: As displasias esqueléticas, como a acondroplasia e a hipoacondroplasia, podem evoluir com comorbidades anatômicas e metabólicas, as quais podem resultar na piora da antropometria final e da qualidade de vida dos pacientes.Avaliar as comorbidades anatômicas e metabólicas em pacientes com acondroplasia e hipoacondroplasia.Estudo transversal descritivo realizado em um hospital pediátrico terciário. Foram avaliados 15 prontuários de pacientes, os quais foram divididos em dois grupos de acordo com o diagnóstico molecular confirmatório: 1 - acondroplasia, 2 - hipoacondroplasia. Foram analisadas as alterações anatômicas radiológicas, através de radiografias simples e ressonância magnética, e parâmetros metabólicos (glicemia, hemoglobina glicada, colesterol total, LDL, HDL e triglicérides).. A análise estatística foi realizada com o SPSS Statistics 27.0Doze pacientes (5 do sexo feminino e 7 do sexo masculino), com idade de 8 [0,75, 15.7] anos, receberam o diagnóstico de acondroplasia, enquanto três pacientes (2 do sexo feminino e 1 do sexo masculino), com idade média de 8,6 [8,4, 11,9] anos, foram diagnosticados com hipoacondroplasia. Quanto à presença de comorbidades anatômicas e metabólicas, não houve diferença significativa entre os grupos. Nos pacientes com acondroplasia, foram diagnosticados 4 (33,3%) com estenose espinhal e 3 (25%) com estenose de forame magno e compressão cervicomedular, mas nenhum paciente tinha hidrocefalia. Dois (16,7%) pacientes passaram por neurocirurgia prévia. Cinco (41,7%) pacientes tinham geno varo e três (25%) apresentavam cifose dorsolombar. Um (8,3%) paciente tinha alteração auditiva associada, e 4 (33,3%) tinham síndrome da apneia do sono. Quanto aos pacientes com hipoacondroplasia, nenhum deles apresentou evidências de alterações neurológicas, respiratórias ou surdez, mas 2 (66,7%) tinham geno varo e 1 (33,3%) apresentava cifose dorsolombar. Apesar de 58,3% dos pacientes com acondroplasia e 66,7% dos pacientes com hipoacondroplasia terem sido diagnosticados com obesidade de acordo com as curvas para acondroplasia, nenhum paciente apresentou alterações na glicemia de jejum ou hemoglobina glicada. Quanto ao perfil lipídico, apenas 2 (16,7%) pacientes com acondroplasia apresentaram hipercolesterolemia e baixo HDL, respectivamente, enquanto 1 (33,3%) paciente com hipoacondroplasia apresentou baixo HDL. Nenhum paciente teve hipertrigliceridemia.Na amostra estudada, as principais comorbidades identificadas foram de natureza anatômica, com potenciais complicações neurológicas, especialmente em pacientes portadores de acondroplasia. Embora a obesidade tenha se mostrado prevalente em ambos os grupos, não foram observadas evidências de repercussões metabólicas significativas, o que requer uma análise mais detalhada, considerando a composição corporal desses pacientes.