

Trabalhos Científicos

Título: Apresentações Incomuns Da Acondroplasia: Relato De Dois Casos.

Autores: MILENA FRANCO DE PONTES (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), JOÃO VICTOR RIPOSATI CANEDO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), FABIANA BENEDINI GALLI ZAMBARDINO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), GUSTAVO TEMPONE CARDOSO PENNA (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), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO)

Resumo: A acondroplasia resulta de variantes patogênicas com ganho de função em heterozigose no gene FGFR3, que atua como um modulador negativo na placa de crescimento. Apesar de seu fenótipo clássico com encurtamento rizomélico dos membros, este pode ser atípico quando associado a outras condições genéticas. Relatar o caso de duas pacientes pediátricas com acondroplasia e portadoras de características fenotípicas incomuns. Estudo transversal descritivo de dados clínicos, laboratoriais e radiológicos contidos em prontuário médico. A paciente 1, sexo feminino, 5 anos de idade, filha de pais com acondroplasia (estatura alvo é 126 cm), é portadora da variante patogênica c.1138G>A, p.Gly380Arg no gene FGFR3 em homozigose, o que resulta em um fenótipo mais grave. Nas curvas de crescimento para acondroplasia, seu escore Z de estatura é -4,75, escore Z de peso -1,36 e escore Z de índice de massa corporal de +6,12. Quanto às suas proporções, a relação circunferência abdominal/estatura é 0,85, a relação segmento superior/inferior é 2,14, e a diferença entre envergadura-estatura é -20 cm. Ela apresenta encurtamento rizomélico de ossos longos associado a deformidades graves em membros superiores e inferiores. Ela é impúbere e apresenta hidrocefalia, com correção cirúrgica prévia, epilepsia refratária, reflexos anormais e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, em uso de canabidiol, azitromicina profilática e hidroclorotiazida. Ela tem traqueostomia devido a malformações torácicas, hipoplasia pulmonar e síndrome da apneia obstrutiva do sono. Ela se alimenta por gastrostomia e está em assistência domiciliar multiprofissional. A paciente 2, sexo feminino, 14 anos, filha de pais com acondroplasia, é portadora da variante patogênica c.1138G>A, p.Gly380Arg no gene FGFR3 em heterozigose, e trissomia do cromossomo 21, ou seja, portadora de acondroplasia e síndrome de Down concomitantemente. Nas curvas de crescimento para acondroplasia, seu escore Z de estatura é -0,7, escore Z de peso -0,08 e escore Z de índice de massa corporal de +2,19. Ela apresenta encurtamento rizomélico de membros superiores e inferiores, macrocefalia, achatamento medial da face, epicanto, fissura palpebral oblíqua, baixa implantação de orelhas, macroglossia e braquidactilia. Ela evoluiu com puberdade fisiológica com estadiamento puberal atual M4P5. Ela tem atraso do desenvolvimento neuropsicomotor com déficit de linguagem e tireoidite de Hashimoto em hipotireoidismo com uso de levotiroxina diária. A presença de comorbidades infrequentes e fenótipos atípicos ou mais graves deve levantar a hipótese de outras condições genéticas ou padrões de herança associados à acondroplasia. Desta forma, o diagnóstico precoce permite a adequação e personalização do cuidado multidisciplinar a fim de melhorar o prognóstico dos pacientes.