

Trabalhos Científicos

Título: Displasias Esqueléticas Associadas À Baixa Estatura Com Rizomelia: A Importância Da Antropometria Para O Diagnóstico Diferencial.

Autores: JOÃO VICTOR RIPOSATI CANEDO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), FABIANA BENEDINI GALLI ZAMBARDINO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), MILENA FRANCO DE PONTES (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 (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), 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 hipocondroplasia, exibem uma variabilidade fenotípica que pode resultar em diagnósticos equivocados de pacientes com baixa estatura desproporcionada associada à rizomelia. Avaliar o diagnóstico molecular e as características antropométricas de um grupo de pacientes com baixa estatura desproporcionada associada à rizomelia. Estudo transversal descritivo em um hospital pediátrico terciário, no qual foram avaliados 15 prontuários de pacientes, os quais foram divididos em dois grupos de acordo com o diagnóstico molecular: 1 - acondroplasia, 2 - hipocondroplasia. Foram analisados parâmetros antropométricos neonatais e pós-natais. A análise estatística foi realizada com o SPSS Statistics 27.012 pacientes (5 do sexo feminino e 7 do sexo masculino), com idade de 8 [0,75, 15.7] anos, receberam o diagnóstico de acondroplasia. Todos os pacientes apresentaram variantes patogênicas missense em heterozigose no gene FGFR3 (c.1138G>A, p.Gly380Arg), sendo 6 casos familiares e 6 casos esporádicos. Três pacientes (2 do sexo feminino e 1 do sexo masculino), com idade 8,6 [8,4,11,9], foram diagnosticados com hipocondroplasia, e as variantes missense em heterozigose no gene FGFR3 foram distintas entre si: c.1620C>A (p.Asn540Lys), c.1620C>G (p.Asn540Lys) e c.1950G>T (p.Lys650Asn), sendo todos os casos esporádicos. Em relação à idade gestacional, não houve diferença entre os grupos (38,4±1,3 semanas vs 38,3±2,1 semanas, p=0.08). Quanto à antropometria ao nascimento, não houve diferença entre os grupos a cerca do comprimento (43,6±4,1cm vs 45,2±1,9cm, p=0.38), peso (2837±650,2g vs 2738±563g, p=0.81) e perímetro cefálico (35,6±1,8cm vs 33,5±3,2cm, p=0,14). De acordo com as curva de crescimento para acondroplasia, os pacientes com acondroplasia apresentaram menor escore Z de estatura do que os pacientes com hipocondroplasia (-0,98±1,16 vs 2,16±1,3, p=0.01), enquanto o escore Z do peso (-0,13±2,1 vs 1,42±1,48, p=0.24) e do índice de massa corpórea (2,67±2,61 vs 0,92±2,58, p=0.32) não tiveram diferença significativa. Os pacientes com acondroplasia tiveram maior diferença entre a envergadura e a estatura do que os pacientes com hipocondroplasia (-10,6±1,7cm vs -7,2±2,4cm, p=0.04). Na amostra estudada, a estatura pós-natal e a diferença entre a envergadura e estatura, em comparação à antropometria neonatal, mostraram-se ferramentas clínicas importantes para o diagnóstico diferencial entre a acondroplasia e a hipocondroplasia, ressaltando a importância da avaliação contínua desses pacientes para a otimização do seu manejo clínico.