

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Epidemiológico Dos Pacientes Acondroplásicos Em Uso De Vosoritida Num Serviço De Referência Em Endocrinologia Pediátrica No Sul Do Brasil

Autores: GENOIR SIMONI (HIJG), PAULO CESAR ALVES DA SILVA (HIJG), EDSON CECHINEL (HIJG), JULIANA VAN DE SANDE LEE (HIJG), MARILZA LEAL NASCIMENTO (HIJG), MARIA LUIZA DAL TOE POZZOBON (HIJG), TALITA LABENDZ DA SILVA CARNEIRO (HIJG)

Resumo: Acondroplasia é decorrente de mutação no gene do receptor do fator de crescimento de fibroblastos tipo 3 (FGFR3), levando a alteração da ossificação endocondral. A vosoritida bloqueia a hiperexpressão do gene e está indicada para tratamento desta condição. Descrever o perfil epidemiológico dos pacientes acondroplásicos que iniciaram terapia com vosoritida num serviço de referência em endocrinologia pediátrica no sul do Brasil. Estudo transversal, descritivo e qualitativo, com dados coletados de prontuário. Foram avaliados sete pacientes em uso de vosoritida, todos com mutação no FGFR3 confirmada. Destes, 42,8% apresentaram compressão do forame magno. A média de idade do início do tratamento foi de 5 anos com tempo médio de uso até o momento de 5,4 meses. A média da velocidade de crescimento em uso da medicação foi de 6,9cm/ano. Nenhum paciente apresentou efeitos colaterais significativos. A acondroplasia é causada por variantes patogênicas no gene FGFR3 que levam ao prejuízo da ossificação endocondral, culminando em baixa estatura desproporcional e complicações multissistêmicas, como macrocrania com estenose de canal medular. A vosoritida, análogo do peptídeo natriurético tipo C, bloqueia a hiperexpressão do gene FGFR3, permitindo a proliferação dos condrócitos. Ensaios clínicos demonstram que o medicamento é seguro e eficaz na promoção do crescimento e possivelmente na redução das complicações multissistêmicas em crianças com acondroplasia. Até o momento, apesar do curto período de tratamento, a medicação parece melhorar a velocidade de crescimento anual e a motricidade, com bom perfil de segurança.