

Trabalhos Científicos

Título: Acondroplasia Pediátrica: Abordagem Clínica E Terapêutica Em Relato De Caso

Autores: Introdução: A acondroplasia é a displasia esquelética mais comum, doença autossômica dominante, com incidência de 1/25.000 nascidos vivos. Caracteriza-se por baixa estatura desproporcional, macrocefalia, fronte proeminente, hipoplasia médio-facial, rizomelia e limitação da extensão dos cotovelos. Alterações de imagem incluem idade óssea atrasada, ventriculomegalia e forame magno reduzido. O diagnóstico é clínico-radiológico, sendo o teste genético essencial para confirmação, novos tratamentos e aconselhamento genético. Objetivos: Paciente C.H.B.S., 6 meses, feminino, encaminhada à endocrinologia pediátrica para investigação de estímulos sindrómicos. Exibia fronte proeminente, rizomelia, encurtamento de membros, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), perímetro céfálico $> Z +3$ e estatura entre $Z -3$ e -2 . Diante da clínica, foram solicitados exames e teste genético. Retorna em consulta aos 10 meses, com tomografia de crânio evidenciando estreitamento do forame magno, distensão ventricular, proeminência subaracnóide frontal e fossa posterior pequena. Cariótipo normal, teste genético com sequenciamento do gene FGFR3 (receptor 3 do fator de crescimento de fibroblasto), com variante 4:1.804.392G>A, heterozigose patogênica. Prescrito vosoritide 28mcg/kg/dia, solicitado ressonância de crânio e radiografia de ossos longos, além de encaminhamento multiprofissional. Após 2 meses, paciente sem acesso à medicação e com exames pendentes, mantendo atraso do DNPM, sem sustentar cabeça e tronco, emitindo poucas palavras. Prescrição renovada e segue acompanhando com fisioterapia, genética e neurologia, aguardando resposta da terapêutica. Metodologia: Resultados: A acondroplasia é a displasia esquelética mais comum, causada por variantes patogênicas no gene FGFR3, que comprometem o desenvolvimento ósseo. Caracteriza-se por baixa estatura desproporcional, rizomelia, macrocefalia e fronte proeminente. Complicações precoces incluem estreitamento do forame magno, estenose craniovertebral e hipoplasia da fossa posterior, associadas a comorbidades respiratórias e neurológicas, o que reforça a necessidade de acompanhamento especializado. O diagnóstico é clínico, apoiado por exames de imagem e confirmado pela análise molecular do FGFR3, padrão-ouro para diagnóstico e exclusão de outras displasias. O vosoritide, análogo do peptídeo natriurético tipo C, aprovado para crianças a partir de 6 meses, constitui marco terapêutico, embora seu acesso ainda represente um desafio, limitando a implementação em larga escala. Dada a complexidade da doença, o manejo deve ser multiprofissional, envolvendo endocrinologia, genética, neurologia, fisioterapia e suporte psicossocial, visando reduzir complicações e otimizar o desenvolvimento e a qualidade de vida. Conclusão: A acondroplasia é mais que baixa estatura, trata-se de uma síndrome com risco elevado de complicações ao longo da vida. O diagnóstico precoce, instituição de terapias específicas e o acompanhamento multiprofissional são essenciais para melhorar prognóstico e qualidade de vida.

Resumo: AMANDA MAGON (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), SUSANA GABRIELA LEZCANO CABANAS (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), JULIA DUTRA MENDES (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL)