

Trabalhos Científicos

Título: Uso De Vosoritida Em Paciente Pediátrico Com Hipocondroplasia Por Mutação Em Fgfr3: Relato De Caso

Autores: Introdução: A hipocondroplasia é uma displasia óssea rara, causada por mutações ativadoras no gene FGFR3, caracterizada por baixa estatura desproporcional, encurtamento dos membros, macrocefalia relativa e alterações vertebrais. Diferencia-se da acondroplasia por fenótipo mais brando, mas também associa-se a impacto funcional e psicossocial significativo. Estudos recentes investigam o uso de vosoritida, um análogo do peptídeo natriurético tipo C (CNP), aprovado para tratamento da acondroplasia, mas com dados ainda limitados em hipocondroplasia.

[1,2]Objetivos: O relato de caso trata de paciente masculino, 2 anos, com diagnóstico confirmado de hipocondroplasia por mutação em FGFR3. Iniciou uso de vosoritida em 11/07/2024, na dose de 15 mcg/kg/dia. Acompanhamento em 12 meses evidenciou estatura inicial de 75 cm e peso de 11 kg, evoluindo para 82,5 cm e 13 kg, correspondendo a incremento de 7,5 cm em 1 ano, sem intercorrências clínicas relevantes. A desproporção entre tronco e membros foi mantida, mas houve melhora funcional relatada pela família, incluindo maior independência em atividades cotidianas. Metodologia: Resultados: Conclusão: Estudos multicêntricos em andamento sugerem que o benefício da vosoritida em pacientes com hipocondroplasia é comparável ao observado na acondroplasia, com aumento médio de 2,1 cm/ano na velocidade de crescimento. Este caso reforça a importância do diagnóstico molecular precoce e do acesso a terapias-alvo em doenças genéticas raras, além de destacar a necessidade de mais evidências sobre eficácia e segurança da vosoritida na hipocondroplasia. Conclui-se que o tratamento com vosoritida pode representar uma alternativa promissora para pacientes com hipocondroplasia, com potencial de melhorar estatura final, funcionalidade e qualidade de vida, embora sejam necessários estudos de longo prazo para consolidação desses achados. [3,4]

Resumo: DESIREE MATA DE SOUSA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), PALOMA VAN DER LINDEN NADER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS), IVANA VAN DER LINDEN NADER (APAE ANAPOLIS), ENZO MATA DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS), LUCCA DE ÁVILA RODRIGUES CORTIZO VIDAL (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS)