



## Trabalhos Científicos

**Título:** Alterações Neurológicas E Comportamentais Em Um Paciente Acondroplásico – Relato De Caso

**Autores:** FERNANDA LENNARA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ E INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA (IPREDE)), AMANDA VITÓRIA CONSTÂNCIO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAABE DE JESUS SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

**Resumo:** Introdução: A Acondroplasia resulta da mutação no gene FGFR3, resultando em displasia óssea e alterações neuroanatômicas, culminando em comprometimento neuropsicomotor e linguístico dos pacientes. Descrição do caso: J.R.S.C, 4 anos, masculino, nascido a termo por parto cesárea. Aos 2 meses, apresentou a primeira crise de ausência, permanecendo estático, com cianose perioral e mãos abertas e enrijecidas. Iniciou tratamento com fenobarbital, cessando a ocorrência de crises. Aos 5 meses, foi encaminhando a centro de referência infantil, devido à apresentação de fenótipo de nanismo (membros curtos, hipotonia, posição anormal de quirodáctilos). Possuía radiografia de crânio, tronco, coluna e membros condizente com quadro clínico de Acondroplasia. Aos 15 meses, apresentou novo episódio de crise de ausência, sendo esta acompanhada de estado pós-ictal. Durante este episódio, não estava em uso de fenobarbital. Aos 2 anos e 11 meses, demonstrava evolução na marcha e pronúncia de palavras, entretanto não as conectava. Aos 4 anos e 4 meses, após período sem manifestar crises de ausência, mãe refere o acontecimento de duas crises na mesma semana. Tem demonstrado comprometimento do desenvolvimento neuropsicomotor, com fala pouco desenvolvida e sem combinação de palavras, além de comportamento agressivo e extremamente agitado. Não faz uso de medicamentos e aguarda avaliação neuropsicológica. Discussão: A bibliografia sobre convulsões em pacientes acondroplásicos é escassa, inferindo-se ser esta uma condição incomum. Outrossim, estudos apontaram maior tendência à disfunção social e emocional nestes pacientes, referindo fatores como ansiedade e problemas de pensamento. Deste modo, valida-se o debate acerca das implicações neuropsicológicas desta afecção. Conclusão: Apesar das condições neuroanatômicas bem documentadas e da evidência comprovada de comprometimento neuropsicomotor e linguístico, o funcionamento neuropsicológico de crianças portadoras de Acondroplasia recebe pouca atenção na pesquisa. Urge que o pediatra esteja capacitado para o correto manejo dessas crianças, visando oferecer avaliação abrangente e suporte necessário.