

Trabalhos Científicos

Título: Acondroplasia: A Importância Do Diagnóstico Precoce E Novas Abordagens Terapêuticas

Autores: VIVIAN MAGALHÃES DOMINGUES (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), AMANDA SODRÉ GÓES (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), MARIANA ANACHE VICTORIANO (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL)

Resumo: A acondroplasia é uma doença genética rara, causada por uma mutação no gene do receptor do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3). Estima-se uma incidência de 1 a cada 10.000 - 30.0000 nascidos-vivos, sendo responsável por mais de 90% dos casos de baixa estatura desproporcional. K.B.A.F., 1 ano e 2 meses, sexo masculino, nascido a termo, sem história familiar de doenças genéticas e ultrassom de período gestacional com presença de displasia tanatofórica. Ao nascer verificado encurtamento assimétrico entre membros, nariz em sela e fronte ampla. Encaminhado ao serviço de endocrinologia pediátrica para investigação de síndrome genética. Verificado em consulta relação de segmento superior e segmento inferior de 2,8 e cariótipo de banda G sem alterações. Solicitado sequenciamento de gene FGFR3 com presença de variação em heterozigose. Tomografia de região cervical sem anormalidades e de crânio com presença de alargamento do espaço subaracnóide frontoparietal bilateral. Radiografias de membros com estruturas ósseas íntegras, com irregularidades de aspectos congênitos nas regiões fisárias e metadiafisárias proximais e distais. Após diagnóstico iniciado processo para uso de vosoritida. A acondroplasia é uma doença herdada de forma autossômica dominante, caracterizada por penetração total, logo todo paciente com uma cópia do gene FGFR3 mutado exibirá características fenotípicas. O receptor mutante interrompe permanentemente a proliferação de condrócitos, afetando principalmente placas de crescimento de proliferação mais rápida. Como consequência ocorre uma baixa estatura (BE) desproporcional de característica rizomélica. Outros achados clínicos incluem: macrocrania com proeminência frontal, hipoplasia facial, depressão de ponte nasal, dedos das mãos em forma de tridente, pedículos vertebrais reduzidos, obesidade, limitação da extensão dos cotovelos e hiperlordose. Além disso, alterações que cursam com risco de mortalidade, como: estenose de forame magno e estenose espinhal. O encurtamento das extremidades pode ser observado desde o período fetal. Porém a BE se torna mais evidente à medida que a criança cresce, com altura alvo esperada de cerca de 130 cm para homens e 124 cm para mulheres, influenciando de diversas formas em aspectos funcionais e de qualidade de vida. É importante ressaltar que os principais atrasos são em marcos motores preservando as funções cognitivas. Apesar de algumas complicações com risco de óbito precoce, a acondroplasia é considerada uma doença com longevidade normal. Após o entendimento de como as alterações clínicas levam à limitações na qualidade de vida, novos estudos visando a promoção de saúde, têm avaliado condições desde independência para cuidados de higiene pessoal até aceitação social. Recentemente foi aprovado o uso de novo medicamento, a vosoritida, que mostrou melhora na altura final dos grupos tratados oferecendo impacto substancial na vida cotidiana destes pacientes.