Trabalhos Científicos

Título: Caso De Acondroplasia Em Criança No Município Do Oeste Catarinense

Autores: JÉSSICA APARECIDA BATTISTEL (UFFS), GRAZIELA FÁTIMA BATTISTEL (UFFS), HELOÍSA BONATTO DALL´ASTA (UFFS), LAURA LUÍSA POMPEO (UFFS), ALANA PATRÍCIA ROMANI (UFFS), DARA LUIZA GALEAZZI FOPPA (UFFS), DANIELA SCHWARTZ SOARES (UFFS), KÁSSIA CAROLINA DE LIMA (UFFS), BETINA ZANCHETT (UFFS), CAMILA DE ASSIS GALAN (UFFS), ISMAEL GALINA (UFFS)

Resumo: A acondroplasia (ACH) é uma condição genética responsável pela forma mais comum de baixa estatura desproporcionada. Resulta de uma variante patogênica, heterozigótica, do gene que codifica o receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos, o FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3). O FGFR3 regula negativamente o crescimento ósseo, alterando, o controle da maturação da cartilagem das placas de crescimento dos ossos longos. Criança do sexo feminino, 6 anos, em acompanhamento com ambulatório de endocrinologia pediátrica tem sequenciamento do gene FGFR: variante patológica (2018). À época do diagnóstico (1 ano e 10 meses) realizava seguimento com geneticista, otorrinolaringologista, ortopedista, oftalmologista e neurologista pediátrico. No momento, paciente em tratamento para obesidade com IMC 40 kg/m², peso 47,5 kg e estatura: 109 cm, já acompanha com equipe multidisciplinar. Teve apenas um quadro de otite no último ano. Também faz uso de fluoxetina e vitamina D. Tem radiografia de coluna cervical e lombar (2019) com cifose toracolombar e radiografia de membros inferiores (2019) com displasia metafisária dos fêmures bilaterais distais, ilíacos arredondados, acetábulo horizontalizados, alargamento da sínfise púbica, encurtamento da tíbia e fíbula arqueada. Aguarda novo raio-x de quadril e de idade óssea. Havia usando vosoritida entre maio a setembro de 2023, via judicial, porém no momento está sem receber a medicação. Familiares já iniciaram medida contra a defensoria pública catarinense a fim de adquirir o medicamento novamente. Os mesmos relataram um crescimento de 2 cm após 1 mês de uso do fármaco. A ACH tem múltiplas e profundas repercussões psicossociais, econômicas e ambientais. Não apenas os problemas decorrentes da baixa estatura, a doença está associada a múltiplas complicações médicas, as quais tornam necessário um acompanhamento multidisciplinar cuidadoso ao longo da vida. O vosoritida é um análogo do peptídeo natriurético humano tipo C, que atua na inibição da via do FGFR3 e, portanto, restabelece a condrogênese. No Brasil, a medicação foi aprovada em novembro de 2021 pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) e em novembro de 2023 liberada para maiores de 6 meses. O medicamento está associado a um aumento sustentado na velocidade de crescimento anualizada (estimado de 2 cm/ano), o que resulta em um aumento significativo da altura final em pé. Além disso, o fármaco tem impacto importante na proporcionalidade anatômica e efeito positivo sobre as comorbidades principalmente se iniciado antes dos 2 anos. Conclusão: Atentar-se às situações clínicas específicas dos pacientes com ACH, bem como, garantir acesso ao tratamento adequado e precoce são medidas fundamentais para promoção de saúde e para a melhora da qualidade de vida. Fato este que não deve ser negligenciado.