



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil

PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM ACONDROPLASIA EM CAMPINA GRANDE – PARAÍBA

Camila Maria Formiga Dantas¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A acondroplasia é a displasia óssea mais significativa epidemiologicamente, por representar o tipo mais comum de nanismo e apresentar expectativa de vida prolongada. É uma doença genética autossômica dominante, decorrente de uma mutação no gene que codifica o receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3), caracterizada pela redução da formação óssea endocondral e pelo subdesenvolvimento do esqueleto apendicular. A incidência de complicações ortopédicas, otorrinolaringológicas e neurológicas é elevada, e quando presentes, comprometem a qualidade de vida do paciente ou levam ao óbito, principalmente se não identificadas e tratadas adequadamente. Com o objetivo de estabelecer a frequência de pacientes com acondroplasia em Campina Grande e conhecer o perfil clínico das comorbidades associadas à síndrome e o desenvolvimento motor, o presente estudo observacional e longitudinal, acompanhou trimestralmente esses pacientes, através de um formulário de atendimento elaborado com base no protocolo da Academia Americana de Pediatria, no período de agosto de 2015 a julho de 2016, no serviço de genética médica do Hospital Universitário Alcides Carneiro, da Universidade Federal de Campina Grande. A amostra, embora pequena, permitiu ratificar as patologias relacionadas à acondroplasia já citadas na literatura, bem como apresentou dados endocrinológicos e relacionados à qualidade de vida que contribuirão para estudos futuros com maior amostra, influenciando na melhoria das saúdes física e mental dos portadores da mutação.

Palavras-chaves: acondroplasia; nanismo; FGFR3.

¹Graduanda em Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: camilamfdantas@gmail.com

²Medicina – UFPB, Doutora em Genética Médica, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com



16, 17 e 18 de novembro de 2016.
Campina Grande, Paraíba, Brasil

PROFILE AND CLINICAL EPIDEMIOLOGICAL PATIENTS WITH ACHONDROPLASIA IN CAMPINA GRANDE – PARAÍBA

ABSTRACT

Achondroplasia is the most significant bone dysplasia epidemiologically because represents the most common type of dwarfism and it presents expectation of prolonged life. It is an autosomal dominant genetic disorder resulting from a mutation in the gene encoding the receptor 3 fibroblast growth factor (FGFR3), characterized by reduced bone endochondral formation and by underdevelopment of the appendicular skeleton. The incidence of orthopedic, otorhinolaryngology and neurological complications is high, and when present, they compromise the patient's quality of life or lead to death, especially if not identified and treated properly. In order to establish the frequency of patients with achondroplasia in Campina Grande and know the clinical profile of comorbidities associated with the syndrome and motor development, this observational and longitudinal study, quarterly monitored these patients through a service form prepared based the American Academy of Pediatrics protocol, from August 2015 to July 2016 in medical genetics department of the Hospital Universitário Alcides Carneiro from Universidade Federal de Campina Grande. The sample, however small, allowed ratify the pathologies related to achondroplasia already reported in the literature and presented endocrinological data and related to the quality of life that will contribute to future studies with larger sample, influencing the improvement of physical and mental healths of mutation carriers.

Keywords: achondroplasia; dwarfism; FGFR3.