



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

Andara Lilyanne Bezerra dos Anjos¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A acondroplasia é a forma mais comum de displasia óssea, causada por uma mutação no gene FGFR3, de herança autossômica dominante, apresentando como principais complicações as de caráter ortopédico, otorrinolaringológico e neurológico. O objetivo geral deste trabalho é determinar o perfil clínico e epidemiológico de pacientes com acondroplasia na cidade de Campina Grande, Paraíba e identificar a frequência e as principais comorbidades. Este estudo é do tipo observacional predominantemente descritivo, longitudinal, com base no acompanhamento trimestral dos pacientes na Genética Médica do Hospital de Universitário Alcides Carneiro (HUAC), da Universidade Federal de Campina Grande (UFCEG), campus Campina Grande. Incluídos os pacientes atendidos de agosto de 2018 a julho 2019. Foi obtida uma amostra de 9 pacientes, com idades entre 4 e 20 anos, 3 do sexo feminino, sendo apenas 1 adulto. Dois pacientes foram excluídos por falta de adesão ao acompanhamento clínico. Em 71% dos pacientes a acondroplasia ocorreu por mutação *de novo*, isto é, os pais eram normais. Em 57% dos pacientes houve atraso motor; 43% apresentaram roncos, 43% realizaram tonsilectomia e a polissonografia evidenciou apneia obstrutiva do sono nos 5 pacientes avaliados. A otite de repetição ocorreu em 57% dos pacientes, apesar de não ter sido observada em nenhum paciente a perda auditiva ao exame de audiometria. As principais alterações radiográficas encontradas na amostra foram compatíveis com aquelas descritas para a síndrome. Não foi observada *acantose nigricans*. Os resultados mostram a importância do acompanhamento clínico na prevenção e tratamento precoce das complicações da acondroplasia.

Palavras-chave: acondroplasia, perfil clínico, comorbidades.

¹Graduanda em Medicina, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCEG, Campina Grande, PB, e-mail: andaradosanjos96@gmail.com

²Médica- UFPB, Professora Doutora do curso de Medicina, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCEG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com



CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL PROFILE OF PATIENTS WITH ACHONDROPLASIA IN CAMPINA GRANDE - PARAÍBA.

ABSTRACT

Achondroplasia is the most common form of bone dysplasia, caused by a mutation in the FGFR3 gene of autosomal dominant inheritance, presenting as main orthopedic, otorhinolaryngological and neurological complications. The general objective of this study is to determine the clinical and epidemiological profile of patients with achondroplasia in the city of Campina Grande, Paraíba. Identifying the frequency and the main comorbidities present. This is a predominantly descriptive, longitudinal observational study based on quarterly follow-up of patients at the Medical Genetics Service of the University Hospital Alcides Carneiro (HUAC), Federal University of Campina Grande (UFCG), Campina Grande. Included the patients attended until the last month of the survey, from August 2018 to July 2019. A sample of 9 patients, aged 4 to 20 years, 3 females, and only 1 adult, was obtained. Two patients were excluded due to lack of adherence to clinical follow-up. In 71% of patients achondroplasia occurred by de novo mutation, ie parents were normal. In 57% of patients there was motor delay; 43% had snoring, 43% had tonsillectomy and polysomnography showed obstructive sleep apnea in the 5 patients evaluated. Repetitive otitis occurred in 57% of patients, although no hearing loss was observed in audiometry. The main radiographic alterations found in the sample were compatible with those described for the syndrome. No acanthosis nigricans was observed. The results show the importance of clinical follow-up in the prevention and early treatment of complications of achondroplasia.

Keywords: achondroplasia, clinical profile, comorbidities.