



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

Isadora Abreu de Carvalho Melo¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A acondroplasia é uma displasia óssea causada por mutação no gene Fator de Crescimento de Fibroblasto 3. Aproximadamente 80% dos casos decorrem de mutação “*de novo*”. Caso um dos genitores seja acondroplásico, há 50% de possibilidade de transmissão. O diagnóstico é possível através de achados clínicos e radiológicos ou no pré-natal, pela ultrassonografia. Se houver dúvida, recomenda-se o teste molecular. Além da baixa estatura, poderá haver complicações ortopédicas, otorrinolaringológicas e neurológicas. A mortalidade é aumentada e diretrizes recomendam manejo precoce, de modo a prevenir ou reduzir complicações. O objetivo geral deste trabalho é determinar o perfil clínico e epidemiológico de pacientes com acondroplasia na cidade de Campina Grande, Paraíba. Este estudo é do tipo observacional predominantemente descritivo, longitudinal, baseado no acompanhamento dos pacientes no serviço de Genética Médica do Hospital de Universitário Alcides Carneiro (HUAC), da Universidade Federal de Campina Grande (UFCG) com coleta de dados em formulário padronizado. Foram incluídos indivíduos diagnosticados com acondroplasia, de qualquer idade ou sexo que manifestaram concordância em participar ao assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Foi obtida uma amostra de 12 pacientes. Em 2/12 o diagnóstico foi clínico, 2/12 clínico e radiológico, 2/12 clínico, radiológico e genético e 6/12 clínico e genético. Em 9/12 foi por mutação *de novo*. A presença da mutação G1138A foi evidenciada em 7/12. Todos apresentam baixa estatura dentro dos parâmetros para acondroplásicos e pelo menos 1 sintoma envolvendo vias aéreas superiores. Os resultados foram compatíveis com a literatura, tendo os pacientes estudados complicações ortopédicas e otorrinolaringológicas.

Palavras-chave: Baixa estatura; Epidemiologia; Comorbidades.

¹Aluno do curso de Medicina, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: isaabreumelo@gmail.com

²Professora Doutora do curso de Medicina, Coordenadora de Genética Médica, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com



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

ABSTRACT

Achondroplasia is a bone dysplasia caused by a mutation in the Fibroblast Growth Factor 3 gene. Approximately 80% of cases result from “*de novo*” mutation. If one of the parents is achondroplastic, there is a 50% chance of transmission. Diagnosis is possible through clinical and radiological findings or prenatal, ultrasound. If in doubt, molecular testing is recommended. In addition to short stature, there may be orthopedic, otorhinolaryngological and neurological complications. Mortality is increased and early management is recommended in order to prevent or reduce complications. The general objective of this work is to determine the clinical and epidemiological profile of patients with achondroplasia in the city of Campina Grande, Paraíba. This study is of an observational, predominantly descriptive, longitudinal type, based on the monitoring of patients at the Medical Genetics service of the School Hospital Alcides Carneiro of the Federal University of Campina Grande with data collection in a standardized form. It were included those diagnosed with achondroplasia, of any age or sex who expressed agreement to participate by signing the Free and Informed Consent Form. A sample of 12 patients was obtained. On 2/12 the diagnosis was clinical, 2/12 clinical and radiological, 2/12 clinical, radiological and genetic and 6/12 clinical and genetic. On 9/12 it was by mutation again. The presence of the G1138A mutation was detected on 7/12. All of them have short stature within the parameters for achondroplastics and at least 1 symptom involving upper airways. The results were compatible with the literature, with patients studied orthopedic and otorhinolaryngological complications.

Keywords: Short; Epidemiology; Comorbidities