



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

Isadora Abreu de Carvalho Melo¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

Acondroplasia é a displasia óssea mais frequente e responde pela forma mais comum de nanismo em seres humanos, causada por mutação de herança autossômica dominante no gene Fator de Crescimento de Fibroblasto 3 (*FGFR3*). Além da baixa estatura desproporcionada, isto é, com membros curtos, o paciente com acondroplasia poderá apresentar complicações ortopédicas, otorrinolaringológicas e neurológicas, responsáveis pela morbimortalidade da doença. O diagnóstico pode ser determinado com base nos achados clínicos, radiológicos ou no exame molecular e ser suspeitado na ultrassonografia obstétrica de 3 trimestre. O objetivo deste trabalho foi determinar o perfil clínico e epidemiológico de pacientes com acondroplasia atendidos na cidade de Campina Grande, Paraíba. Foram identificados 18 pacientes, 10 do sexo masculino, com idades entre 1 e 24 anos. Em 2/18 pacientes e em 4/18 pacientes foi observado atraso motor e de linguagem, respectivamente. As complicações otorrinolaringológicas foram frequentes: todos apresentavam comprometimento de vias aéreas superiores e 7/8 pacientes apresentaram apneia obstrutiva do sono na polissonografia. A neuroimagem, preconizada quando há suspeita de comprometimento do sistema nervoso, encéfalo ou coluna, foi realizada em 3 pacientes, tendo sido identificados: 1/3 paciente com estenose do forame magno e 1/3 paciente com estenose do canal vertebral lombar. A amostra composta de apenas 18 pacientes, nos quais foram identificadas comorbidades importantes, sugere que muitos pacientes com acondroplasia e seus cuidadores desconhecem a necessidade de acompanhamento médico especializado e regular.

Palavras-chave: Baixa estatura desproporcionada; *FGFR3*; Acondroplasia

¹Aluno do curso de Medicina, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFPG, 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, UFPG, 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 frequent bone dysplasia and accounts for the most common form of dwarfism in humans, caused by an autosomal dominant mutation in the Fibroblast Growth Factor 3 (FGFR3) gene. In addition to disproportionate short stature, short limbs, patients with achondroplasia may have orthopedic, otorhinolaryngological and neurological complications, responsible for the morbidity and mortality of the disease. The diagnosis can be determined on the basis of clinical, radiological, or molecular findings and be suspected on 3rd trimester obstetric ultrasound. The objective of this study was to determine the clinical and epidemiological profile of patients with achondroplasia treated in the city of Campina Grande, Paraíba. Eighteen patients were identified, 10 male, aged 1 - 24 years. In 2/18 patients and 4/18 patients, motor and language delay were observed, respectively. Otorhinolaryngological complications were frequent: all had upper airway involvement and 7/8 patients had obstructive sleep apnea on polysomnography. Neuroimaging, recommended when there is suspicion of involvement of the nervous system, brain or spine, was performed in 3 patients, having been identified: 1/3 patient with foramen magnum stenosis and 1/3 patient with lumbar spinal canal stenosis.

The sample composed of only 18 patients, in whom important comorbidities were identified, suggests that many patients with achondroplasia and their caregivers are unaware of the need for specialized and regular medical follow-up..

Keywords: Short; Epidemiology; Comorbidities.