



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 (FGFR3), cujo fenótipo se caracteriza por baixa estatura com comprimento do tronco relativamente normal e encurtamento desproporcional dos segmentos proximais dos membros. Possui herança autossômica dominante, porém aproximadamente 80% dos casos decorrem de mutação “*de novo*”. Além da baixa estatura desproporcionada, os pacientes poderão apresentar 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. Foi realizada coleta de dados em formulário padronizado, sendo incluídos 14 pacientes, 8 do sexo masculino, com diagnóstico radiológico e/ou molecular de acondroplasia, com idades entre 6 meses e 20 anos. Na maioria dos pacientes a doença não foi herdada de um genitor afetado, de acordo com a literatura; verificou-se em metade dos pacientes atraso no desenvolvimento motor; as complicações otorrinolaringológicas dominaram como comorbidade. Foram ainda identificadas complicações ortopédicas e em menor frequência as neurológicas. Provavelmente o número de casos analisados subestima o perfil epidemiológico da doença na cidade, considerando que a necessidade de avaliação médica periódica desses pacientes é pouco conhecida pelos pacientes e por profissionais da saúde.

Palavras-chave: Acondroplasia, Baixa estatura; Displasia óssea.

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 skeletal dysplasia caused by a mutation in the Fibroblast Growth Factor 3 (FGFR3) gene, whose phenotype is characterized by short stature with relatively normal trunk length and disproportionate shortening of the proximal limb segments. It has autosomal dominant inheritance, but approximately 80% of cases are due to a “de novo” mutation. In addition to disproportionate short stature, patients may have orthopedic, otorhinolaryngological and neurological complications. Mortality is increased and guidelines recommend early management 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. Data collection was performed using a standardized form, including 14 patients, 8 male, with radiological and/or molecular diagnosis of achondroplasia, aged between 6 months and 20 years. In most patients, the disease was not inherited from an affected parent, according to the literature; there was a delay in motor development in half of the patients; otorhinolaryngological complications dominated as a comorbidity. Orthopedic complications and, less frequently, neurological complications were also identified. The number of cases analyzed probably underestimates the epidemiological profile of the disease in the city, considering that the need for periodic medical evaluation of these patients is little known by patients and health professionals.

Palavras-chave: Short stature; Skeletal dysplasia ; Achondroplasia